



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

# STANDARD SIGUCERT

## Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche

**Redatto da:** Domenico Coviello; Elisabetta Lenzi; Erica Racalbutto

**Revisionato da:** Daniela Giardino, Sabine Stioui, Isabella Torrente, Vanna Pecile,  
Emilio Di Maria

**Approvato da:** Commissione SIGU per la Qualità



## **Commissione SIGU per la Qualità 2022:**

Elisabetta Lenzini (Padova) Coordinatore

William Bruno (Genova)

Olga Calabrese (Modena)

Sandra Cappellacci (Roma)

Daniela Giardino (Milano)

Angela Ragusa (Catania)

Sabine Stioui (Milano)

Isabella Torrente (Roma)

### **Note**

Lo Standard è stato sviluppato per essere compatibile con le norme ISO 9001, ISO 20387, ISO15189, ISO31000, allo scopo di facilitarne l'integrazione con i sistemi di gestione per la qualità da parte delle Strutture che lo desiderano.

Questo documento sostituisce la versione del 2014 elaborata dalla commissione tecnica SIGUCERT allora composta da: Mirella Filocamo, Chiara Baldo, Rosa Bellomo, Franca Dagna Bricarelli. Con la collaborazione di: Olga Calabrese, Luciana Chessa, Domenico Coviello, Francesca Forzano, Daniela Giardino, Gioacchino Scarano.

## **Copyright© SIGU**

**2022**

### **Tutti i diritti riservati**

Quest'opera è protetta da copyright da parte di SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) ai sensi della normativa in tema di opere dell'ingegno.

Lo Standard o parti di esso non possono essere riprodotti in qualsiasi forma o con qualsiasi mezzo (elettronico, fotocopiatura, registrazione o altro) senza previa autorizzazione scritta della Presidenza SIGU.

E' consentito utilizzare, copiare e distribuire l'opera solo previo permesso scritto della Presidenza SIGU. Le richieste di autorizzazione alla riproduzione devono essere indirizzate alla Segreteria di Presidenza SIGU (sito web: [www.sigu.net](http://www.sigu.net)).



## Indice

<b>INTRODUZIONE</b>	<b>5</b>
<b>1 SCOPO E CAMPO DI APPLICAZIONE</b>	<b>7</b>
<b>2 RIFERIMENTI NORMATIVI</b>	<b>7</b>
<b>3 TERMINI E DEFINIZIONI</b>	<b>9</b>
<b>4 CONTESTO DELL'ORGANIZZAZIONE</b>	<b>11</b>
4.1 Comprendere l'organizzazione e il suo contesto	11
4.2 Comprendere le esigenze e le aspettative delle parti interessate	11
4.3 Determinare il campo di applicazione del sistema di gestione per la qualità	11
4.4 Sistema di gestione per la qualità e relativi processi	12
<b>5 LEADERSHIP</b>	<b>13</b>
5.1 Leadership e impegno	13
5.2 Politica	16
5.3 Ruoli, responsabilità e autorità nella BG	17
<b>6 PIANIFICAZIONE</b>	<b>18</b>
6.1 Azioni per affrontare rischi e opportunità	18
6.2 Obiettivi per la qualità e pianificazione per il loro raggiungimento	18
6.3 Pianificazione delle modifiche	19
<b>7. SUPPORTO</b>	<b>19</b>
7.1 Risorse	19
7.2 Competenza	25
7.3 Consapevolezza	26
7.4 Comunicazione	27
7.5 Informazioni documentate	27
<b>8 ATTIVITA' OPERATIVE</b>	<b>29</b>
8.1 Pianificazione e controlli operativi	29
8.2 Requisiti per i prodotti e i servizi	30
8.3 Progettazione e sviluppo di prodotti e servizi	32
8.4 Controllo dei processi, prodotti e servizi forniti dall'esterno	34
8.5 Produzione ed erogazione dei servizi	35



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

8.6 Rilascio di prodotti e servizi	44
8.7 Controllo degli output non conformi	45
<b>9 VALUTAZIONE DELLE PRESTAZIONI</b>	<b>45</b>
9.1 Monitoraggio, misurazione, analisi e valutazione	45
9.2 Audit interno	46
9.3 Riesame di direzione	47
<b>10 MIGLIORAMENTO</b>	<b>48</b>
10.1 Generalità	48
10.2 Non conformità e azioni correttive	49
10.3 Miglioramento continuo	49
<b>SITI WEB DI RIFERIMENTO</b>	<b>50</b>
<b>NORME SGQ</b>	<b>51</b>
<b>BIBLIOGRAFIA CONSULTATA</b>	<b>52</b>
<b>INDICATORI specifici delle Biobanche Genetiche</b>	<b>55</b>



## Introduzione

*Gli Standard SIGUCERT sono stati sviluppati ed aggiornati tenendo conto delle norme ISO 9001, ISO 15189, ISO 20387 e ISO 31000 in modo da facilitarne l'integrazione con i sistemi di gestione per la qualità e con lo scopo di promuovere il miglioramento delle diverse attività svolte nell'ambito della Genetica Medica, senza dimenticare la responsabilità sociale da parte delle Organizzazioni che intendano perseguire tale obiettivo.*

*Il presente documento "Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche", ha l'intento di promuovere un aspetto aggiuntivo rappresentato dalla fiducia nel biobanking. L'utilizzo di questo documento facilita l'adozione di norme in grado di migliorare la cooperazione, di promuovere lo scambio e di favorire l'armonizzazione delle pratiche tra Biobanche, Ricercatori e altri soggetti.*

*Il biobanking attiene alla raccolta, preparazione, distribuzione e conservazione di campioni biologici insieme ai dati correlati. Le Biobanche sono dunque in grado di fornire ai Ricercatori la possibilità di accedere a materiale biologico e ai dati relativi ad un numero di persone molto vasto e tali campioni e i dati derivati possono essere spesso utilizzati da più Ricercatori*

*La creazione di una struttura di questo tipo in effetti risulta decisiva per preservare la qualità biologica del materiale conservato e per evitarne la perdita. Essa può essere pubblica o privata oppure può rappresentare una struttura collaborativa tra enti pubblici e privati. In generale le Biobanche sono in grado di arruolare anche donazioni provenienti da campioni di soggetti sani da utilizzare come controlli.*

*Le Biobanche Genetiche hanno come obiettivo l'offerta di servizi alle persone affette da malattie genetiche, alle Associazioni di Pazienti e alla comunità scientifica rappresentando un'importante risorsa per la diagnosi, per la ricerca di base e per la ricerca biomedica traslazionale che punta allo sviluppo di nuove terapie*

*La Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) ha da sempre interagito, attraverso le Commissioni per la Qualità che si sono succedute dal 2008 ad oggi, per promuovere la qualità delle prestazioni offerte dalle Strutture di Genetica, comprese quelle peculiari delle Biobanche Genetiche. A tal proposito nel 2008 è stato redatto il Disciplinare Tecnico contenente i requisiti qualitativi specifici per le attività delle stesse e nel 2014 è stato emesso lo Standard SIGU "Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche".*



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

*L'attuale Commissione SIGU per la Qualità, in accordo con il Consiglio Direttivo SIGU, ha ritenuto opportuno aggiornare lo Standard per adeguarlo alla norma ISO 9001:2015, recependo al contempo i requisiti introdotti dalla norma UNI CEI EN ISO 20387:2020 "Biotecnologie - Biobanking - Requisiti generali per il biobanking". Tenendo conto delle peculiarità delle Biobanche Genetiche lo Standard "Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche" Ed. 2022 ha però aggiunto ulteriori requisiti tecnici, in relazione alla specificità e finalità proprie delle Biobanche Genetiche, per assicurarne la qualità dei servizi offerti.*

*Questo documento fornisce inoltre un ulteriore supporto a quelle Biobanche Genetiche che vogliono consolidare il proprio percorso orientato alla Qualità del servizio e conseguito attraverso il processo di Certificazione (ISO9001+SIGUCERT), che viene raggiunto tramite i diversi Enti di Certificazione presenti in Italia.*

*Gli Utenti di Biobanche, le Autorità di regolamentazione, le Organizzazioni che utilizzano la valutazione tra pari, gli Organismi di Accredimento e di Certificazione possono utilizzare questo documento, ed i relativi indicatori, per verificare la competenza delle Biobanche Genetiche, i requisiti orizzontali per l'infrastruttura di una Biobanca, la competenza del Personale, il Sistema di Gestione per la Qualità (le attrezzature, il Controllo di Qualità e le procedure per la preparazione e conservazione dei campioni, compresa la validazione e la verifica dei metodi).*

*Questo Standard è stato sviluppato anche con l'obiettivo di fornire un quadro di riferimento e un linguaggio universale per Fornitori e Clienti consentendo la corretta attuazione degli accordi commerciali; inoltre consente la valutazione delle competenze all'interno di una Biobanca Genetica che porta alla fiducia e alla sicurezza degli Stakeholder, nonché al posizionamento competitivo dell'Organizzazione.*



## 1 SCOPO E CAMPO DI APPLICAZIONE

Il presente Standard definisce i requisiti generali, organizzativi, operativi, gestionali e professionali delle Biobanche Genetiche (BG) finalizzate a offrire servizi a persone affette, a famiglie/popolazioni a rischio di patologie genetiche e alla comunità scientifica per lo sviluppo dell'attività diagnostica e della ricerca in ambito genetico.

Il presente documento è applicabile alle BG. Lo Standard include indicatori specifici (in allegato).

Il presente Standard deve essere applicato nella sua interezza, non è prevista l'esclusione di alcun requisito.

## 2 RIFERIMENTI NORMATIVI

I documenti richiamati di seguito sono di riferimento per l'applicazione del presente standard. Per quanto riguarda i riferimenti datati, si applica esclusivamente l'edizione citata. Per i riferimenti non datati vale l'ultima edizione del documento a cui si fa riferimento (compresi gli aggiornamenti):

- ISO 8601-1:2019 DATE and TIME
- ISO/TS 20658:2017 Medical laboratories – Requirements for collection, transport, receipt and handling of samples.
- UNI ISO/TR 22758:2020 Biotechnology - Biobanking - Implementation guide for ISO 20387
- UNI CEI EN ISO 20387:2020 “Biotecnologie - Biobanking - Requisiti generali per il Biobanking”.
- UNI CEI EN ISO/IEC 27001:2017 Information technology - Security technique - Information security management system - Requirements
- UNI CEI EN ISO/IEC 27002:2017 Information technology - Security technique - Code of practice for information security controls
- UNI EN ISO 9000:2015, Sistema di Gestione per la Qualità - Fondamenti e Vocabolario
- UNI EN ISO 9001:2015, Sistema di Gestione per la Qualità - Requisiti
- UNI EN ISO 19011:2018, Linee guida per audit di sistemi di gestione
- UNI EN ISO 15189:2013, Medical laboratories -- Requirements for quality and competence
- UNI EN ISO 31000:2010, Gestione del Rischio-Principi e linee guida
- UNI EN ISO 22367:2020: Laboratori medici - Applicazione della gestione del rischio ai laboratori medici



- Linee guida per le Biobanche Genetiche SIGU TELETHON-2003 (Analysis 2003)
- Linee guida per la certificazione delle Biobanche - Presidenza del Consiglio dei Ministri Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie 19 Aprile 2006
- Presidenza del Consiglio dei Ministri: Comitato Nazionale per la Biosicurezza e Biotecnologie e le Scienze della Vita: Biobanche e Centri per le risorse biologiche dei campioni umani, istituti a fini di ricerca: Programmazione regionale, linee guida per il riconoscimento/accreditamento; 02/11/2008
- Presidenza del Consiglio dei Ministri: Comitato Nazionale di Bioetica: Raccolta dei campioni biologici ai fini di ricerca: consenso informato; 16/02/2009
- Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici": GU n.65 del 22 febbraio 2007; GU n.302 del 27 dicembre 2013 e successive modifiche
- Regolamento UE n. 679/2016 *General Data Protection Regulation* (GDPR)
- Dlg 101 10 agosto 2018
- Indicazioni del Ministero della Salute (Bussole IRCSS): Il Materiale Biologico – Settembre 2020
- OECD Best Practice Guidelines for BRCs 2007
- OECD Creation and Governance of Human Genetic Research Databases, OECD. Paris. 2006
- OECD Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Database (HBGRDs) 2009
- DPR 483/1997 "Regolamento recante la disciplina concorsuale per il personale dirigenziale del Servizio sanitario nazionale" (GU n.13 del 17-1-1998 - Suppl. Ordinario n. 8) e successive modifiche
- DPR 484/1997 "Regolamento recante la determinazione dei requisiti per l'accesso alla direzione sanitaria aziendale e dei requisiti e dei criteri per l'accesso al secondo livello dirigenziale per il personale del ruolo sanitario del Servizio sanitario nazionale" (GU n. 13 del 17-1-1998 - Suppl. Ordinario n. 8) e successive modifiche
- D.Lgs 229/1999 "Norme per la razionalizzazione del Servizio sanitario nazionale, a norma dell'articolo 1 della legge 30 novembre 1998, n. 419. (GU n.165 del 16-7-1999 - Suppl. Ordinario n. 132)
- D.Lgs 502/1992 "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421" (GU n. 305 del 30 dicembre 1992) e successive modifiche e integrazioni
- Linee Guida per le attività di Genetica Medica Accordo Stato Regioni/Ministero della salute, le Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano GU n.224 del 23/09/2004
- Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano "Attuazione delle linee guida per le attività di Genetica Medica" (Rep. Atti n. 241/CSR del 26 novembre 2009)
- Linee di indirizzo sulla genomica in sanità pubblica – Accordo della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano, 13 marzo 2013





- “Intesa sul documento Piano per l’innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche” Conferenza Stato-Regioni del 26.10.2017. Repertorio Atti n.: 176/CSR

### 3 TERMINI E DEFINIZIONI

**Biobanca Genetica** Le Biobanche Genetiche (BG) sono Unità di Servizio, senza scopo di lucro diretto, regolamentate da leggi, nazionali e/o internazionali, finalizzate alla raccolta, accettazione, preparazione, conservazione e distribuzione di materiale biologico umano e delle informazioni ad esse collegate, utilizzato per diagnosi e per ricerca nell’ambito di malattie genetiche.

La BG opera nel pieno rispetto dei diritti dei soggetti coinvolti, nell’ambito di una dimensione etico-legale-sociale. La BG può essere in un’istituzione di diritto pubblico o di diritto privato.

La BG, fornisce al singolo, alle famiglie e alla comunità scientifica, l’accesso ai campioni e ai dati associati, per raggiungere gli obiettivi della cosiddetta medicina di precisione. La BG svolge quindi una funzione di servizio, di terzietà e di garanzia del processo di biobanking verso tutti gli attori coinvolti e verso la Società.

Le BG dispongono di locali idonei ad hoc destinati, con personale dedicato e professionalmente preparato.

La BG è una struttura dedicata che può afferire a una Struttura Complessa o ad un Dipartimento o a un Centro di Risorse Biologiche, generalmente collocata presso i “Laboratori di Genetica Medica”.

La BG deve avere un riconoscimento formale dalle Direzioni delle Istituzioni ospitanti.

**Biobanking**: termine che indica tutte le attività legate ai servizi delle biobanche. Spesso viene tradotto in italiano con il termine “biobancaggio”.

**Campione biologico**: tessuti e liquidi biologici umani, inclusi i loro derivati (es. proteine, RNA, DNA, etc.) originati da individui sani e/o affetti da malattia.

**Consenso informato**: documento tramite il quale il partecipante/soggetto esprime il proprio consenso, o meno, alla conservazione e all’eventuale uso del proprio campione biologico. Egli può in qualsiasi momento ritirare o modificare tutte le scelte espresse nel consenso. La somministrazione del consenso deve essere preceduta dall’informativa specifica, nella quale sono spiegate le finalità, le procedure e i riferimenti della biobanca.

**Dati associati ai campioni biologici**: dati relativi al partecipante (personali, genealogici, clinici, genomici, etc.), dati relativi al campione (caratteristiche, data del prelievo, etc.).



**Partecipante/soggetto:** colui che volontariamente decide di depositare il proprio campione biologico e i dati associati in una biobanca attraverso l'espressione del proprio consenso scritto alla conservazione e all'uso del campione compilando l'apposito modulo di consenso informato.

**Utente della Biobanca:** partecipanti e loro famiglie, clinici, ricercatori, strutture di clinica e di ricerca.

**Utilizzatore:** colui che richiede alla biobanca l'uso del campione a scopo di diagnosi e/o di ricerca. Per ottenere il campione l'utilizzatore deve presentare una richiesta formale che verrà valutata da chi ne ha responsabilità, autorità e competenza.

### **Abbreviazioni**

**AC:** Azione Correttiva

**BG:** Biobanca Genetica

**CQ:** Controllo di Qualità

**CQI:** Controllo di Qualità Interno

**MQ:** Manuale della Qualità

**NC:** Non Conformità

**SI:** Sistema Informatico

**SGQ:** Sistema di Gestione per la Qualità

**VEQ:** Valutazione Esterna di Qualità



## 4 CONTESTO DELL'ORGANIZZAZIONE

### 4.1 Comprendere l'organizzazione e il suo contesto

La Biobanca Genetica (BG) deve determinare i fattori esterni e interni rilevanti per le sue finalità e per gli indirizzi strategici che influenzano la sua capacità di conseguire i risultati attesi per il proprio Sistema di Gestione per la Qualità (SGQ).

La BG può essere in un'istituzione di diritto pubblico o di diritto privato.

Le BG dispongono di locali idonei ad hoc destinati, con personale dedicato e professionalmente preparato.

La BG è una struttura dedicata che può afferire a una Struttura Complessa o ad un Dipartimento o a un Centro di Risorse Biologiche, generalmente, ma non esclusivamente, collocata presso i "Laboratori di Genetica Medica".

La BG deve avere un riconoscimento formale dalle Direzioni delle Istituzioni ospitanti.

La BG deve monitorare e riesaminare le informazioni che riguardano tali fattori esterni ed interni.

### 4.2 Comprendere le esigenze e le aspettative delle parti interessate

La BG deve fornire con regolarità prodotti e servizi che soddisfino i requisiti dell'Utente ed i requisiti cogenti applicabili, pertanto deve determinare:

- a) le parti interessate rilevanti
  - b) i relativi requisiti rilevanti per il proprio SGQ.
- La BG deve monitorare e riesaminare le informazioni che riguardano tali parti interessate e i loro requisiti rilevanti.

La BG, fornisce al singolo, alle famiglie e alla comunità scientifica, l'accesso ai campioni e ai dati associati, per raggiungere gli obiettivi della cosiddetta medicina di precisione. La BG svolge quindi una funzione di servizio, di terzietà e di garanzia del processo di biobanking verso tutti gli attori coinvolti.

### 4.3 Determinare il campo di applicazione del sistema di gestione per la qualità

La BG deve determinare il campo di applicazione del SGQ considerando:

- a) i fattori esterni ed interni di cui al punto 4.1;



- b) i requisiti delle parti interessate di cui al punto 4.2;
- c) i propri prodotti e servizi.

La BG deve applicare tutti i requisiti del presente Standard SIGU.

## **4.4 Sistema di gestione per la qualità e relativi processi**

### **4.4.1 Generalità**

Una BG è una unità di servizio, organizzata con criteri di qualità, ordine e destinazione, finalizzata a raccolta, preparazione, conservazione e distribuzione di materiale biologico umano la cui origine sia sempre rintracciabile e di dati ad esso afferenti per finalità di ricerca scientifica o di diagnostica, garantendo i diritti dei soggetti coinvolti in base a quanto convenuto nel consenso informato.

La BG deve stabilire, attuare, mantenere e migliorare in modo continuo un SGQ, compresi i processi necessari e le loro interazioni, in conformità ai requisiti del presente Standard.

La BG deve determinare i processi necessari per il SGQ e la loro applicazione e deve:

- a) determinare gli input necessari e gli output attesi da tali processi
- b) determinare la sequenza e l'interazione di tali processi
- c) determinare e applicare i criteri ed i metodi (compresi il monitoraggio, le misurazioni, gli indicatori di prestazione correlati) necessari ad assicurare l'efficace funzionamento e la tenuta sotto controllo di tali processi
- d) determinare le risorse necessarie e assicurarne la disponibilità
- e) attribuire le responsabilità e le autorità
- f) affrontare i rischi e le opportunità come determinati in conformità ai requisiti di cui al punto 6.1
- g) valutare tali processi e attuare ogni modifica necessaria per assicurare che conseguano i risultati attesi
- h) migliorare i processi e il SGQ

La BG deve enunciare formalmente le caratteristiche del servizio prestato, che devono essere riportate nella Carta dei servizi, nello Standard di servizio e nel Tariffario delle prestazioni, detti documenti devono chiaramente identificare il processo organizzativo, elencare e descrivere la tipologia dell'offerta.

### **4.4.2 Documentazione a supporto dei processi**

La BG deve definire politiche e procedure al fine di controllare la documentazione e le informazioni (provenienti dall'interno e dall'esterno) richieste dallo Standard, comprese le informazioni documentate atte a dimostrare l'efficacia del SGQ.

La BG deve:

- a) mantenere informazioni documentate per supportare il funzionamento dei propri processi



b) conservare informazioni documentate affinché si possa avere fiducia nel fatto che i processi sono condotti come pianificato.

#### **4.4.3 Imparzialità**

La BG deve essere strutturata e gestita in modo da salvaguardare l'imparzialità, con la responsabilità di non permettere pressioni sia interne che esterne che possano compromettere l'imparzialità del biobanking. La BG deve identificare i possibili rischi di parzialità, di qualsiasi forma di discriminazione e dimostrare come intende prevenirli.

#### **4.4.4 Riservatezza**

La BG deve proteggere la riservatezza delle informazioni sui campioni e dei dati correlati ed i diritti dei partecipanti/soggetti coinvolti. Devono essere presenti e attuate procedure per l'accesso e la comunicazione dei dati, per l'eventuale coinvolgimento di familiari, per la salvaguardia della confidenzialità.

I dati devono essere comunicati esclusivamente nell'ambito di specifici protocolli che prevedono l'autorizzazione riportata nel consenso informato e secondo le normative vigenti. Tutto il personale che abbia accesso ai dati deve attenersi al regolamento/procedure della BG e alle normative di legge.

## **5 LEADERSHIP**

### **5.1 Leadership e impegno**

#### **5.1.1 Generalità**

Il Direttore/Responsabile della BG deve dare evidenza del proprio impegno per lo sviluppo e per l'attuazione del SGQ con il miglioramento continuo della sua efficacia. Questo obiettivo deve realizzarsi:

- a) assumendo la responsabilità dell'efficacia del SGQ
- b) assicurando che siano stabiliti la politica e gli obiettivi per la qualità relativi al SGQ e che essi siano compatibili con il contesto e con gli indirizzi strategici della BG
- c) promuovendo l'utilizzo dell'approccio per processi e del risk-based thinking
- d) comunicando al personale della BG l'importanza di soddisfare i requisiti, compresi quelli normativi, e nel limite del possibile le aspettative dell'utente
- e) assicurando la disponibilità delle risorse per il funzionamento della BG
- f) fornendo al personale adeguate opportunità di aggiornamento professionale
- g) assicurando che il SGQ consegua i risultati attesi



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

- h) conducendo i riesami del SGQ
  - i) valutando l'efficacia delle azioni intraprese in seguito al riesame
  - j) facendo partecipare attivamente, guidando e sostenendo le persone affinché contribuiscano all'efficacia del funzionamento della BG
- k) promuovendo il miglioramento
  - l) monitorando il lavoro della BG per determinare che i campioni ed i dati associati vengano utilizzati per la produzione di pubblicazioni scientifiche e di risultati clinicamente rilevanti
  - m) predisponendo accorgimenti per garantire che i servizi essenziali siano disponibili durante situazioni di emergenza o altre condizioni quando i servizi della BG sono limitati o non disponibili.

Il Direttore/Responsabile della BG deve:

- a) provvedere alla gestione del personale fornendo a ciascun dipendente obiettivi e mezzi necessari (es. attrezzature, aree dedicate e sistema informatico) per svolgere i compiti assegnati
- b) applicare e mantenere il SGQ e migliorarne in continuo l'efficacia
- c) accrescere la soddisfazione dell'utente, rispettandone diritti e bisogni.
- d) contemplare un piano/strategia documentata per la sostenibilità finanziaria che deve essere aggiornata annualmente.

La BG, anche se non richiesto esplicitamente dall'atto aziendale, predispone un budget annuale e un rendiconto delle risorse economiche destinate. Devono essere determinate e fornite le risorse necessarie per l'istituzione, l'attuazione, il mantenimento e il miglioramento continuo del SGQ.

### 5.1.2 Focalizzazione sull'Utente

Il Direttore/Responsabile della BG deve assicurare che le esigenze dell'utente siano definite, comprese e realizzate, affrontando rischi e opportunità, al fine di accrescerne la soddisfazione.

A tale scopo la Struttura deve avere modalità e strumenti per l'informazione e l'ascolto dell'utente (gestione dei reclami, questionari di soddisfazione, *'focus group'*).

Devono essere presenti locali per la raccolta dei consensi (quando effettuata in sede); è necessario garantire la riservatezza ed un ambiente confortevole ed attuare le misure previste per gli utenti con disabilità.

La fruibilità dei servizi deve essere possibile anche agli appartenenti a minoranze etniche o linguistiche e ai non udenti, attraverso documenti tradotti nelle lingue più rappresentative degli utenti che afferiscono alla BG, usufruendo anche dell'intervento di mediatori linguistici o culturali.



### 5.1.3 Aspetti etici e consenso informato

Il personale della BG è tenuto a rispettare il codice etico delle rispettive professioni, dell'Ente di appartenenza e i principi ispiratori delle professioni sanitarie.

La BG deve avere una procedura documentata che definisca la gestione del consenso.

Il modello del consenso deve essere approvato dal Comitato Etico di riferimento della Struttura.

Nella procedura devono essere esplicitate:

- la garanzia del servizio
- la gestione del campione
- la garanzia dell'imparzialità
- la garanzia del rispetto delle norme sulla privacy

Il partecipante deve poter prendere decisioni disgiunte in relazione all'autorizzazione della conservazione, autorizzando o meno l'eventuale uso per ulteriori studi/ricerche, volendo o meno conoscere eventuali risultati delle stesse.

Il consenso deve essere firmato dal partecipante o da un rappresentante legale, e controfirmato dal personale qualificato ed abilitato alla raccolta del consenso stesso.

Dovrà inoltre essere chiarito/esplicitato che il campione non potrà essere mai utilizzato per scopi o finalità che prevedano un lucro diretto da parte della BG, in conformità a quanto affermato dall'articolo 21 della Convenzione di Oviedo, e dall'articolo 3 della Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea.

La BG deve redigere ed attuare procedure per tracciare il campione distribuito a scopo di diagnosi o ricerca e recuperare eventuali risultati derivanti dal suo uso che, se di interesse clinico, vanno comunicati al partecipante/soggetto.

Deve essere anche esplicitato che il consenso potrà essere ritirato in ogni momento dal partecipante/soggetto o da un familiare biologico, qualora il partecipante/soggetto sia deceduto o non in grado di esercitare la propria volontà, come da normativa vigente del Garante della Privacy.

La BG deve prevedere una procedura documentata specifica per la gestione dei campioni storici, in assenza di consenso informato. L'informativa sulla gestione dei campioni biologici collegata all'ottenimento del consenso deve essere conforme alle direttive del Garante della Privacy.

In particolare le persone devono essere informate su:

- a) significato e utilità dei servizi offerti dalla BG
- b) modalità e finalità dell'uso dei campioni conservati



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

- c) implicazioni dei possibili risultati derivati dall'uso dei campioni
- d) sistemi adottati per la tutela della riservatezza del campione conservato
- e) diritto dell'interessato e dei consanguinei ad accedere al campione
- f) diritto dell'interessato a rifiutare di conoscere eventuali risultati derivanti dall'uso dei campioni

#### **5.1.4 Sostenibilità**

L'Alta Direzione dell'Ente deve impegnarsi a sostenere nel tempo la BG al fine di tutelare i diritti dei partecipanti/soggetti e conseguentemente di garantire la corretta funzionalità del servizio.

Inoltre deve essere definita una procedura documentata da attuare in caso di cessazione dell'attività o impossibilità a fornire servizi di preparazione e conservazione dei campioni.

## **5.2 Politica**

### **5.2.1 Stabilire la politica per la qualità**

Il Direttore/Responsabile della BG deve stabilire, attuare e mantenere una Politica per la Qualità che deve essere esplicitata in un documento, i cui contenuti devono essere comunicati e resi disponibili alle parti interessate, e deve:

- a) essere coerente con le finalità della BG
- b) descrivere le caratteristiche del servizio che la BG fornisce
- c) includere l'impegno a soddisfare i requisiti e a migliorare continuamente l'efficacia del SGQ
- d) evidenziare gli obiettivi generali e specifici per la qualità e definirne la modalità di revisione
- e) garantire l'impegno della BG ad operare secondo la buona pratica professionale, a rispettare gli standard di qualità per le prestazioni svolte e ad applicare il SGQ
- f) essere sottoposta a periodico riesame per accertarne la continua idoneità

### **5.2.2 Comunicare la politica per la qualità**

La politica per la qualità deve:

- a) essere disponibile e mantenuta come informazione documentata
- b) essere comunicata, compresa e applicata all'interno della BG
- c) essere disponibile alle parti interessate rilevanti, per quanto appropriato.





### 5.3 Ruoli, responsabilità e autorità nella BG

Il Direttore/Responsabile della BG deve assicurare che siano assegnate, comunicate e comprese all'interno dell'organizzazione le responsabilità e le autorità per i ruoli pertinenti. Le responsabilità e le autorità devono essere assegnate per assicurare che il SGQ della BG sia conforme al presente Standard.

Il Direttore/Responsabile della BG deve assicurare che le responsabilità e gli incarichi siano formalizzati secondo la normativa vigente, definendone i ruoli in un Organigramma e in un Documento che riporti ruoli e funzioni. Tali documenti aggiornati devono essere resi noti a tutto il personale e all'utenza.

Il Direttore/Responsabile della BG e i professionisti designati per ogni attività devono essere in numero adeguato e avere i titoli richiesti dalla normativa vigente oltre a formazione adeguata per assolvere le seguenti responsabilità:

- a) gestire in modo efficace ed efficiente la BG, compresa la pianificazione e il controllo del bilancio, in conformità alle responsabilità di gestione finanziaria di competenza (es. "cost recovery")
- b) valutare ed approvare/respingere la richiesta di materiale biologico e dati associati
- c) assicurare che il SGQ sia conforme ai requisiti del presente Standard
- d) implementare e sostenere il SGQ.
- e) Pianificare, stabilire e sviluppare gli obiettivi
- f) definire, implementare e monitorare gli standard di prestazione e di miglioramento della qualità dei servizi
- g) partecipare, ove esistenti, alle reti di coordinamento territoriali delle strutture di Genetica medica
- h) realizzare un ambiente sicuro nella BG rispettando le buone pratiche e i regolamenti previsti
- i) monitorare i processi a rischio per garantire l'affidabilità dei servizi erogati
- j) prevedere programmi di formazione per tutto il personale e partecipare a programmi formativi nel campo delle BG
- k) fornire informazioni sui servizi offerti e sull'utilità degli stessi
- l) rispondere a ogni reclamo, richiesta o suggerimento da parte degli utenti
- m) pianificare eventuali sviluppi della BG sulla base di nuove esigenze da parte della comunità scientifica.



## 6 PIANIFICAZIONE

### 6.1 Azioni per affrontare rischi e opportunità

#### 6.1.1

Nel pianificare il SGQ la BG deve considerare i fattori di cui al punto 4.1, e i requisiti di cui al punto 4.2.

La BG deve valutare i rischi e le opportunità che è necessario affrontare per assicurare che il sistema di gestione per la qualità possa conseguire i risultati attesi, accrescere gli effetti desiderati e prevenire o ridurre gli effetti indesiderati all'interno del conseguimento del miglioramento.

#### 6.1.2

La BG deve pianificare:

- a) le azioni per affrontare questi rischi e opportunità
- b) le modalità per:
  - 1) integrare e attuare le azioni nei processi del proprio SGQ (vedere punto 4.4)
  - 2) valutare l'efficacia di tali azioni.

Le azioni intraprese per affrontare i rischi e le opportunità devono essere proporzionate all'impatto potenziale sulla conformità di prodotti e servizi.

### 6.2 Obiettivi per la qualità e pianificazione per il loro raggiungimento

#### 6.2.1

Il Direttore/Responsabile della BG, in accordo con la Politica della Qualità, deve assicurare che siano stabiliti gli obiettivi, generali e specifici, per soddisfare i requisiti del servizio erogato e quelli relativi al contributo della BG alla diagnosi e alla ricerca. Tali obiettivi devono essere misurabili e tenuti costantemente sotto controllo; devono inoltre tenere in considerazione i requisiti applicabili e le normative vigenti, devono essere pertinenti alla conformità dei prodotti/servizi e all'aumento della soddisfazione dell'utente, devono essere comunicati ed aggiornati per quanto possibile.

Il Direttore/Responsabile deve assicurare che la pianificazione del SGQ sia condotta in modo da raggiungere gli obiettivi previsti per la BG e che questi si correlino con gli obiettivi dell'eventuale Dipartimento e/o Struttura di afferenza. La BG deve mantenere le informazioni documentate sugli obiettivi per la qualità.

#### 6.2.2

Nel pianificare come raggiungere gli obiettivi per la qualità la BG deve determinare:



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

- a) cosa sarà fatto
- b) quali risorse saranno richieste
- c) chi ne sarà responsabile
- d) quando saranno completati
- e) come saranno valutati i risultati

### 6.3 Pianificazione delle modifiche

Quando la BG determina l'esigenza di modifiche al SGQ, queste devono essere effettuate in modo pianificato (vedere punto 4.4), tenendo in considerazione le finalità delle modifiche e le loro potenziali conseguenze, la disponibilità di risorse, le responsabilità e le autorità coinvolte e che l'integrità del SGQ venga mantenuta.

## 7. SUPPORTO

### 7.1 Risorse

#### 7.1.1 Generalità

Devono essere individuate aree e personale dedicati e specifici per il servizio fornito, che soddisfino i requisiti organizzativi e professionali in analogia a quanto previsto dalle normative vigenti. Il Direttore/Responsabile deve avere i requisiti richiesti a norma di legge.

Il Direttore/Responsabile della BG deve:

- a) provvedere alla gestione del personale fornendo a ciascun dipendente obiettivi e mezzi necessari (es. attrezzature, aree dedicate e sistema informatico) per svolgere i compiti assegnati
- b) applicare e mantenere il SGQ e migliorarne in continuo l'efficacia
- c) accrescere la soddisfazione dell'utente, rispettandone diritti e bisogni.
- d) contemplare un piano/strategia documentata per la sostenibilità finanziaria che deve essere aggiornata annualmente.



La BG deve predisporre un budget annuale e un rendiconto delle risorse economiche destinate. Devono essere determinate e fornite le risorse necessarie per l'istituzione, l'attuazione, il mantenimento e il miglioramento continuo del SGQ.

### **7.1.2 Persone**

La BG deve determinare e rendere disponibili le persone necessarie per l'efficace attuazione del proprio SGQ e per il funzionamento e il controllo dei suoi processi.

L'acquisizione di nuovo personale deve avvenire in accordo ai requisiti professionali e alle normative vigenti.

La BG deve disporre di un organigramma, di un documento che riporti ruoli e funzioni, di una politica di gestione del personale e di una descrizione delle qualifiche e mansioni riferite a ciascun profilo professionale ("*job description*").

Nella BG deve operare personale dedicato, comprendente figure professionali differenziate in numero adeguato alla tipologia e al volume dell'attività svolta.

Il Direttore ed almeno un altro dirigente devono avere specializzazione in Genetica Medica o in discipline equipollenti ai sensi di legge.

Per garantire continuità del servizio, presso ogni BG è necessario che sia individuato personale dedicato a tempo pieno o tempo parziale, almeno due dirigenti sanitari (compreso il Direttore/Responsabile della BG) in possesso dei titoli di cui al punto precedente e un tecnico di laboratorio biomedico, con la competenza necessaria acquisita e/o da acquisire mediante specifici programmi di formazione ed aggiornamento e deve essere individuata la risorsa interna che lo possa sostituire in caso di assenza breve; inoltre deve essere disponibile personale amministrativo per lo svolgimento dell'attività pertinente.

La BG deve identificare un Comitato Scientifico/Advisory Board che fornisca indicazioni sull'attività scientifica e gestionali

### **7.1.3 Infrastruttura**

La BG deve determinare, mettere a disposizione e mantenere l'infrastruttura necessaria per il funzionamento dei suoi processi e per conseguire la conformità dei prodotti e servizi.

Le infrastrutture comprendono, per quanto applicabile:

- a) edifici, spazi di lavoro e servizi connessi proporzionati e adeguati al numero del personale e alla tipologia delle attività svolte secondo quanto previsto dalle norme vigenti e da quelle

specifiche riguardanti la tipologia del materiale da processare



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

- b) apparecchiature di processo incluse quelle informatiche
- c) risorse per il trasporto,
- d) tecnologie dell'informazione e comunicazione.

La BG deve rispettare le norme di rischio biologico almeno di classe 2.

#### **7.1.4 Ambiente per il funzionamento dei processi**

La BG deve possedere aree idonee per:

- a) eventuale raccolta e gestione del consenso del partecipante ed esaustiva informazione orale e scritta (tale procedura può avvenire anche presso la struttura che effettua il prelievo del campione biologico)
- b) l'accettazione dei campioni
- c) la conservazione dei dati sensibili e genetici legati ai campioni, in accordo con le norme vigenti per la protezione dei dati personali
- d) la consultazione di banche dati e la disponibilità di fonti bibliografiche
- e) lo studio e le riunioni di lavoro
- f) le funzioni amministrative e di archivio, che devono essere svolte in locali accessibili solamente a personale autorizzato.
- g) la corretta preparazione dei campioni biologici.
- h) la corretta conservazione dei campioni biologici

Quando sia previsto l'accesso alla BG da parte di terzi (utenti, visitatori, fornitori), se ne deve prevedere l'identificabilità e quale siano le aree accessibili.

Gli impianti della BG devono consentire la corretta lavorazione dei campioni biologici.

Gli ambienti in cui avviene la raccolta dei campioni e in cui si svolgono le attività di preparazione e conservazione dei campioni devono essere tali da assicurare la qualità richiesta delle prestazioni erogate.

Nella BG devono essere predisposte separazioni effettive tra sezioni adiacenti in cui vengono svolte attività incompatibili, per evitare contaminazioni incrociate.

La BG deve possedere, per quanto possibile, le più recenti strumentazioni che permettano di garantire la migliore qualità delle prestazioni.

La BG deve avere un livello organizzativo della strumentazione e della informatizzazione tale da garantire tracciabilità/archiviazione dei dati e tutela della riservatezza. Tutti gli strumenti considerati critici devono essere previsti in doppio e collegati a gruppi di continuità.



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

La BG deve essere fornita di tutte le attrezzature necessarie per l'erogazione delle prestazioni; inoltre devono essere previsti ausili per la raccolta del campione primario, per la registrazione, preparazione e lo stoccaggio dei campioni.

Lo stoccaggio e lo smaltimento di materiali pericolosi deve avvenire in conformità alle pertinenti normative e regolamentati da specifiche e documentate procedure.

La BG deve essere progettata per l'efficienza del suo funzionamento, e per ridurre al minimo il rischio di infortuni e malattie professionali.

Se sono presenti aree per lo svolgimento della raccolta e gestione del consenso del partecipante e gestione dell'informativa, queste devono avere garanzie di riservatezza e tranquillità, eventualmente anche in condivisione con altre Strutture presenti nella stessa Azienda, Ente o Istituzione ospitante.

La BG deve monitorare, controllare e registrare le condizioni ambientali, quando richiesto dalle specifiche della strumentazione, o qualora queste possano influenzare la qualità dei risultati.

La BG deve definire i criteri e le modalità per il controllo dell'idoneità degli ambienti e delle aree dedicate e della qualità dei campioni biologici, dei materiali utilizzati e della salute del personale.

La BG deve contemplare un piano di emergenza che assicuri il mantenimento delle condizioni ambientali della BG anche in caso di eventi avversi/pericolosi

#### 7.1.4.1 Sistema Informatico (SI)

La BG deve identificare i dati critici, e stabilire la documentazione e le procedure necessarie per il controllo degli stessi, focalizzando sull'accuratezza e la consistenza dei dati.

Tutti i dati che garantiscono la tracciabilità della prestazione devono essere gestiti e conservati da un SI.

Sono costituiti dal (i) flusso dei campioni e dati in entrata per la registrazione e conservazione e in uscita, per la distribuzione; (ii) dai dati legati ai campioni; (iii) dai risultati ottenuti dall'uso degli stessi; (iv) dai dati della lavorazione dei campioni (es. colture cellulari, estrazione del DNA, ecc.).

Deve essere nominato formalmente un Referente del SI che ne tenga sotto controllo la gestione e la manutenzione.

La BG deve definire chi può: (i) inserire le informazioni dei pazienti/partecipanti e modificarle; (ii) accedere alle informazioni dei pazienti/partecipanti; (iii) inserire i risultati ottenuti dall'uso dei campioni; (iv) variare i dati relativi al flusso dei campioni.



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

L'accesso e l'utilizzo del SI deve essere tracciato e consentito al solo personale autorizzato.

Devono essere allestite copie di backup di tutti i dati.

Deve essere documentata una procedura per garantire l'accesso autorizzato, il controllo, l'integrità e la sicurezza del SI, dei documenti e relative registrazioni e deve essere messo a disposizione del personale autorizzato.

Deve essere previsto un adeguato addestramento ed aggiornamento per chi usa il SI

### **7.1.5 Risorse per il monitoraggio e la misurazione**

#### **7.1.5.1 Generalità**

Quando il monitoraggio o la misurazione sono utilizzati per verificare la conformità dei prodotti e servizi ai requisiti, la BG deve determinare e mettere a disposizione le risorse necessarie per assicurare risultati validi ed affidabili.

La BG deve assicurare che le risorse messe a disposizione:

- a) siano adatte allo specifico tipo di attività di monitoraggio e misurazione da intraprendere
- b) siano mantenute al fine di assicurare la loro continuità ed idoneità allo scopo.

La BG deve conservare appropriate informazioni documentate quale evidenza dell'idoneità allo scopo delle risorse per il monitoraggio e la misurazione. (vedere anche 8.5.1.1)

#### **7.1.5.2 Riferibilità delle informazioni**

Per fornire fiducia circa la validità dei risultati di misura, le apparecchiature di misura devono essere:

- a) tarate e/o verificate a intervalli specificati o prima dell'utilizzo, a fronte di campioni di misura riferibili a campioni di riferimento internazionali o nazionali; qualora tali campioni non esistano, la base utilizzata per la taratura o verifica deve essere conservata come informazione documentata
- b) identificate affinché ne sia determinato lo stato
- c) salvaguardate da regolazioni, danni o deterioramenti che potrebbero invalidare il loro stato di taratura ed i conseguenti risultati di misura.

Quando un'apparecchiatura di misura viene riscontrata non adatta all'utilizzo previsto, la BG deve determinare se la validità, dei risultati di misura precedenti, sia stata influenzata negativamente e intraprendere azioni appropriate, per quanto necessario.



### 7.1.5.3 Strumentazione

Ogni strumento deve essere identificato in modo univoco.

Deve essere presente un inventario della strumentazione e programmi per il loro controllo, taratura e calibrazione. Nei casi in cui la BG debba utilizzare attrezzature gestite da altre strutture che esulano dalle proprie procedure permanenti di controllo, è comunque necessario che la BG garantisca che siano rispettati i requisiti del presente standard.

Il personale deve essere in grado di dimostrare la conoscenza della strumentazione che gli è stata affidata.

Devono essere conservate e rese disponibili le informazioni documentate delle riparazioni e degli interventi di manutenzione per l'intera vita dello strumento o per il tempo richiesto dalle normative vigenti.

Devono essere disponibili le istruzioni aggiornate sull'uso e sulla manutenzione della strumentazione (compresi i manuali forniti dall'azienda produttrice).

Devono essere conservate le informazioni documentate per ciascuna delle attrezzature della BG. Queste devono comprendere almeno:

- a) nome dello strumento
- b) nome della ditta produttrice, tipo, numero di serie ed ogni altro numero di identificazione univoco
- c) nominativi delle persone da contattare presso l'azienda fornitrice e recapito telefonico
- d) data di ricevimento ed entrata in servizio
- e) ubicazione attuale dello strumento
- f) modalità di acquisizione (acquisto, service, leasing, affitto, strumento nuovo o usato)
- g) istruzioni del produttore o indicazioni per reperirle
- h) manutenzioni eseguite e programmate nel futuro. Le informazioni documentate della manutenzione dovrebbero includere le copie delle relazioni e dei certificati di tutte le calibrazioni e/o verifiche comprensive di date, tempi e risultati, criteri di accettazione e data prossima taratura/verifica
- i) verifica della sicurezza elettrica
- j) registrazione dei guasti, malfunzionamenti, modifiche o riparazioni dello strumento
- k) data prevista per la sostituzione.

Le attrezzature devono essere mantenute in un luogo di lavoro sicuro.

Tutti gli strumenti considerati critici devono essere previsti in doppio e collegati a gruppi di continuità.





La strumentazione che richiede riparazione o calibrazione deve essere contrassegnata e segregata (se il caso) in modo da renderne impossibile l'utilizzo fino al momento della riparazione/calibrazione.

Devono essere adottate misure per decontaminare le attrezzature prima della seduta analitica, della riparazione o della disattivazione.

L'elenco delle misure adottate per ridurre la contaminazione deve essere fornito alla persona che ripara l'attrezzatura.

Quando i computer o le apparecchiature sono usati per la raccolta, il trattamento, la registrazione, la notifica, la conservazione o il recupero di dati, la BG deve assicurare che:

- a) il software del computer, compreso quello incorporato nelle attrezzature, sia idoneo all'uso
- b) siano definite e attuate le procedure per la protezione dell'integrità dei dati in ogni momento
- c) i computer e le apparecchiature automatiche siano mantenuti per assicurarne il corretto funzionamento e collocati in luoghi che assicurino le condizioni ambientali e operative necessarie per garantire l'integrità dei dati
- d) i programmi informatici siano adeguatamente protetti per evitare l'accesso, l'alterazione o la distruzione, anche casuale, da parte di persone non autorizzate (vedere punto 7.1.4.1)

Un controllo remoto collegato con gli operatori garantisce di attivare procedure di emergenza in caso di necessità.

### **7.1.6 Conoscenza organizzativa**

La BG deve determinare la conoscenza necessaria per il funzionamento dei propri processi e per conseguire la conformità di prodotti e servizi.

Tale conoscenza deve essere mantenuta e messa a disposizione, nella misura necessaria.

Nell'affrontare le esigenze e tendenze di cambiamento, la BG deve considerare la propria conoscenza attuale e determinare come acquisire o accedere a ogni necessaria conoscenza aggiuntiva e aggiornamenti richiesti.

## **7.2 Competenza**

La BG deve:

- a) determinare le competenze necessarie per le persone che svolgono le attività lavorative che influenzano le prestazioni e l'efficacia del SGQ
- b) assicurare che queste persone siano competenti sulla base di istruzione, formazione o esperienza appropriate
- c) ove applicabile, intraprendere azioni per acquisire le necessarie competenze e valutare l'efficacia delle azioni intraprese



- d) conservare appropriate informazioni documentate quale evidenza delle competenze.

Il personale della BG deve essere competente professionalmente, costantemente aggiornato sul piano culturale e tecnico e deve avere abilità ed esperienza adeguate.

La BG deve avere evidenza del percorso di inserimento, formazione e addestramento per il personale di nuova acquisizione. Tale percorso comprende la presa visione della parte della documentazione della qualità inerente la sicurezza, la privacy, il ruolo e le mansioni, il piano di affiancamento, le responsabilità del tutoraggio e la valutazione di idoneità al ruolo.

Per le diverse tipologie di personale della Struttura devono riscontrarsi requisiti di formazione all'ingresso e da acquisire/mantenere con l'aggiornamento continuo per gli specifici incarichi professionali.

Il bisogno formativo, emerso con la partecipazione del personale, deve portare alla redazione di un piano formativo della BG, la cui realizzazione ed efficacia deve essere valutata periodicamente. Le competenze e le azioni intraprese per il loro mantenimento devono essere valutate periodicamente per ogni operatore. Conseguentemente deve essere misurata l'efficacia della formazione e dichiarata la competenza.

Devono essere regolarmente documentati incontri di staff professionale per quanto riguarda l'uso dei servizi resi dalla BG.

Devono essere facilmente reperibili le evidenze documentali relative alle attestazioni di studio e alle qualificazioni professionali di tutto il personale, incluse la formazione-addestramento, le competenze tecniche e le esperienze lavorative

### **7.3 Consapevolezza**

La BG deve assicurare che le persone che svolgono un'attività lavorativa sotto il suo controllo siano consapevoli:

- a) della politica della qualità
- b) dei pertinenti obiettivi per la qualità
- c) del proprio contributo all'efficacia del SGQ, compresi i benefici derivanti dal miglioramento delle prestazioni
- d) delle implicazioni derivanti dal non essere conformi ai requisiti del SGQ.

### **7.4 Comunicazione**



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

Il Direttore/Responsabile della BG deve assicurare che all'interno della Struttura siano definiti appropriati processi di comunicazione, inclusi quelli riguardanti l'efficacia del SGQ tenendo anche conto della complessità organizzativa e garantendo il trasferimento efficace dei messaggi.

La BG deve determinare le comunicazioni interne ed esterne pertinenti al sistema di SGQ includendo;

- a) cosa vuole comunicare
- b) quando comunicare
- c) con chi comunicare
- d) come comunicare
- e) chi comunica

## **7.5 Informazioni documentate**

### **7.5.1 Generalità**

Il SGQ della BG deve comprendere:

- a) le informazioni documentate provenienti dall'interno e dall'esterno richieste dal presente Standard
- b) le informazioni documentate atte a dimostrare l'efficacia del SGQ.

La BG deve esplicitare e rendere accessibile agli interessati (*stakeholder*) la propria missione (*Mission*), sulla base della quale sviluppare la politica, gli obiettivi e i processi per la qualità (*Vision*) e descrivere e diffondere la tipologia dei servizi offerti.

Il Direttore deve esplicitare la MISSION della BG e renderla disponibile.

La documentazione del SGQ deve chiaramente identificare il processo organizzativo, elencare e descrivere la tipologia dei servizi.

Deve essere predisposto un Manuale della Qualità (MQ) che prenda in considerazione tutti i punti del presente Standard.

Tutto il personale dedicato alla BG deve essere istruito sull'utilizzo e sull'applicazione del MQ e di tutti i documenti del SGQ.

Il MQ deve essere tenuto aggiornato dal Direttore/Responsabile della BG o da personale delegato formalmente.

### **7.5.2 Creazione e aggiornamento**



La BG per la gestione dei documenti del SGQ deve stabilire le modalità necessarie per:

- a) identificare e descrivere i documenti
- b) identificare formato e supporto
- c) approvare i documenti valutandone l'adeguatezza prima dell'emissione
- d) riesaminare, aggiornare (se necessario) e riapprovare i documenti stessi
- e) assicurare che siano identificate le modifiche e lo stato di revisione corrente dei documenti
- f) verificare che le pertinenti versioni dei documenti siano disponibili presso i luoghi di utilizzo
- g) garantire che i documenti siano e rimangano leggibili e facilmente identificabili
- h) verificare che gli eventuali documenti esterni necessari al buon funzionamento del SGQ siano identificati e la loro distribuzione avvenga in modo controllato e adeguato
- i) evitare l'uso involontario di documenti obsoleti
- l) descrivere come vengono effettuate e controllate le modifiche apportate ai documenti mantenuti in formato elettronico
- m) descrivere le modalità necessarie per l'identificazione, l'archiviazione, la protezione, la rintracciabilità, la conservazione ed eliminazione delle informazioni documentate
- n) definire il tempo di conservazione dei documenti dopo la completa distribuzione, utilizzo o distruzione del materiale biologico.

La definizione delle modalità di emissione e di archiviazione dei documenti è a cura del Direttore/Responsabile della BG.

Questi documenti possono essere mantenuti su qualsiasi supporto, cartaceo e/o informatico, e devono essere garantite adeguate protezioni ai locali e al sistema informatico.

Qualora i documenti siano archiviati in formato elettronico è necessario che il sistema permetta l'accesso ai dati solo al personale autorizzato garantendone la tracciabilità.

### **7.5.3 Controllo delle informazioni documentate**



Le informazioni documentate richieste dal SGQ devono essere tenute sotto controllo per assicurare che siano disponibili e idonee all'utilizzo, dove e quando necessario e siano adeguatamente protette.

Per tenere sotto controllo le informazioni documentate la BG deve monitorare le seguenti attività per quanto applicabile:

- a) distribuzione, accesso, reperimento e utilizzo
- b) archiviazione e preservazione
- c) tenuta sotto controllo delle modifiche
- d) conservazione ed eliminazione

Le informazioni documentate di origine esterna, determinate come necessarie dalla BG per la pianificazione e per il funzionamento del SGQ, devono essere identificate, per quanto appropriato, e tenute sotto controllo.

Le informazioni documentate conservate come evidenza di conformità devono essere protette da alterazioni involontarie.

I dati genetici devono essere recuperabili nell'arco di tempo riferito a generazioni, per motivi di salute o per programmazione procreativa. Oltre agli interessati anche i familiari possono richiedere materiale e le informazioni correlate.

Qualora i documenti siano archiviati in formato elettronico è necessario che il sistema permetta l'accesso ai dati solo al personale autorizzato garantendone la tracciabilità.

## 8 ATTIVITA' OPERATIVE

Tutti i percorsi che portano all'erogazione finale del servizio devono essere regolamentati da specifiche procedure e periodicamente riesaminati dal Direttore/Responsabile della BG. Questi interventi devono essere definiti nel SGQ al fine di individuare le fonti potenziali di non conformità (NC) o le eventuali opportunità di miglioramento.

### 8.1 Pianificazione e controlli operativi

La BG deve pianificare, attuare e tenere sotto controllo i processi (vedere punto 4.4) necessari per soddisfare i requisiti per la fornitura dei prodotti ed erogazione di servizi e per attuare le azioni determinate al punto 6:

- a) determinando i requisiti per i prodotti e servizi
- b) stabilendo i criteri per:
  - 1) i processi
  - 2) l'accettazione di prodotti e servizi
- c) determinando le risorse necessarie per conseguire la conformità ai requisiti relativi ai prodotti e servizi



- d) attuando il controllo dei processi in conformità ai criteri
- e) determinando, mantenendo e conservando le informazioni documentate nella misura necessaria ad avere fiducia che i processi siano stati effettuati come pianificato; per dimostrare la conformità dei prodotti e servizi ai relativi requisiti.

L'output di tale pianificazione deve essere adattato alle attività operative della BG.

La BG deve tenere sotto controllo le modifiche pianificate e riesaminare le conseguenze dei cambiamenti involontari, intraprendendo azioni per mitigare ogni effetto negativo, per quanto necessario. La BG deve assicurare che i processi affidati all'esterno siano tenuti sotto controllo (vedere punto 8.4). La BG deve pianificare ed effettuare le attività di produzione e di erogazione del servizio in condizioni controllate.

Nel pianificare i percorsi, il Direttore/Responsabile della BG deve determinare, per quanto appropriato:

- a) gli obiettivi per la qualità e i requisiti relativi al servizio
- b) i processi
- c) la documentazione e le risorse specifiche per il servizio
- d) le attività di verifica, validazione, monitoraggio, misurazione, ispezione e prove specifiche per il controllo del servizio
- e) le informazioni documentate necessarie a evidenziare che i processi di esecuzione dei servizi e i relativi risultati soddisfino i requisiti dello Standard

## 8.2 Requisiti per i prodotti e i servizi

### 8.2.1 Comunicazione con l'utente

-La BG deve determinare e attuare disposizioni efficaci per comunicare con gli utenti in merito a precise informazioni relative ai servizi:

- a) servizio di deposito: (i) benefici del servizio, (ii) modalità di gestione, (iii) necessità di appropriata modulistica incluso consenso informato scritto dell'interessato o del rappresentante legale, (iv) tipologia del campione da conservare, (v) possibilità e modalità di utilizzo del campione, (vi) necessità che il servizio sia legalmente riconosciuto.
- b) servizio di distribuzione: (i) modalità di gestione, (ii) divieto di redistribuzione, (iii) necessità che il servizio sia legalmente riconosciuto, (iv) necessità di recuperare potenziali risultati derivati da studi effettuati con campioni della BG, (v) possibilità di "cost recovery".

-La BG deve fornire indicazioni sulla tipologia delle prestazioni erogate



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

-La BG deve avere procedure di gestione e di registrazione dei reclami e delle segnalazioni che provengono dagli utenti o organismi interessati all'attività della BG. La BG deve essere responsabile per tutte le attività della corretta gestione dei reclami.

La BG deve mantenere un atteggiamento imparziale nei confronti dei reclami e conservare le informazioni documentate dei reclami/segnalazioni e delle azioni correttive adottate.

### **8.2.2 Determinazione dei requisiti relativi ai prodotti e servizi**

Nel determinare i requisiti dei prodotti e dei servizi da offrire agli utenti, la BG deve assicurare che:

- a) siano definiti i requisiti dei prodotti e servizi, compresi ogni eventuale requisito cogente applicabile e quelli ritenuti necessari dalla BG
- b) sia in grado di corrispondere a quanto dichiara in relazione ai prodotti e servizi offerti.

La BG deve attuare la revisione periodica dei servizi.

Le politiche e le procedure di gestione delle attività devono assicurare che:

- a) le attività, inclusi i metodi da utilizzare, siano adeguatamente definiti, documentati e compresi
- b) la BG abbia le capacità e le risorse umane ed informatiche, strutturali ed impiantistiche in grado di effettuare il servizio erogato
- c) vi siano procedure adeguate in grado di soddisfare i requisiti contrattuali (richiesta dell'utente) e le esigenze analitiche.

La BG può fare riferimento a strutture esterne di supporto per il completamento di servizi non eseguibili in sede (es. allestimento colture cellulari) (vedere punto 8.4)

### **8.2.3 Riesame dei requisiti relativi ai prodotti e servizi**

La BG deve assicurare di possedere la capacità di soddisfare i requisiti dei prodotti e servizi da offrire agli utenti. Prima di impegnarsi a fornire prodotti e servizi la BG deve condurre un riesame che comprenda:

- a) i requisiti specificati dall'utente, compresi i requisiti per le attività di distribuzione/consegna.
- b) i requisiti non stabiliti dall'utente ma necessari per l'utilizzo specificato o atteso.
- c) i requisiti specificati dalla BG
- d) i requisiti cogenti applicabili ai prodotti e servizi
- e) i requisiti del contratto (richiesta utente) che differiscono da quelli espressi in precedenza.

La BG deve assicurare che siano risolte eventuali differenze tra i requisiti del contratto (richiesta utente) e quelli espressi in precedenza.



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

Qualora l'utente non fornisca una dichiarazione documentata dei propri requisiti, i requisiti del cliente devono essere confermati dalla BG prima di essere accettati.

La BG deve conservare informazioni documentate, per quanto applicabile:

- a) dei risultati del riesame
- b) di ogni nuovo requisito per i prodotti e servizi

#### **8.2.4 Modifiche ai requisiti per i propri servizi**

Quando i requisiti di prodotti e servizi vengono modificati, la BG deve assicurare che le pertinenti informazioni documentate siano aggiornate e che le persone pertinenti siano rese consapevoli in merito ai requisiti modificati.

### **8.3 Progettazione e sviluppo di prodotti e servizi**

#### **8.3.1 Generalità**

La BG deve stabilire, attuare e mantenere un processo di progettazione e sviluppo appropriato ad assicurare la successiva fornitura di prodotti ed erogazione di servizi.

La BG deve avere procedure interne per la progettazione, l'allestimento e la validazione di potenziali nuovi servizi e tecnologie introdotte. Il Direttore/Responsabile della BG promuove l'investimento in nuove tecnologie. Deve essere presente una procedura documentata che regoli le responsabilità, l'attività, la tracciabilità, la validazione e l'archiviazione dei dati. Il Direttore/Responsabile della BG, al fine di mantenere un alto grado di professionalità del Personale, deve incoraggiare e favorire la partecipazione a network nazionali/europei, a progetti scientifici e a piani di sviluppo nei vari settori di competenza. I prodotti della ricerca e dell'innovazione sono resi disponibili alla comunità. Il personale della BG contribuisce alla informazione scientifica degli utenti, direttamente o attraverso le associazioni e le diverse realtà territoriali. La produzione scientifica e l'attività didattica sono raccolte in una relazione con frequenza almeno annuale.

La BG deve conservare le informazioni documentate necessarie per dimostrare che i requisiti relativi alla progettazione e sviluppo sono stati soddisfatti in tutte le sue fasi

#### **8.3.2 Pianificazione della progettazione e sviluppo**

Nel determinare le fasi e i controlli per la progettazione e sviluppo, la BG deve considerare: la natura, la durata e la complessità delle attività di progettazione e sviluppo, le fasi necessarie del processo compreso i riesami della progettazione e sviluppo applicabili, le necessità di verifica e validazione.

La BG deve inoltre considerare le responsabilità e le autorità coinvolte nel processo, le esigenze di risorse interne ed esterne e l'esigenza di tenere sotto controllo le interfacce fra le persone





coinvolte. Deve essere inoltre considerata l'eventuale necessità di coinvolgere gli utenti nel processo di progettazione e sviluppo.

Devono essere considerati inoltre: i requisiti per la successiva fornitura di prodotti ed erogazione dei servizi, il livello di controllo del processo di progettazione e sviluppo atteso dagli utenti e dalle altre parti interessate rilevanti.

### **8.3.3 Input alla progettazione e sviluppo**

La BG deve determinare i requisiti essenziali per gli specifici tipi di prodotti e servizi da progettare e sviluppare, considerando: i requisiti funzionali e prestazionali, le informazioni derivanti da precedenti analoghe attività di progettazione e sviluppo. Devono essere tenute in considerazione inoltre i requisiti cogenti, le norme o i codici di condotta che la BG si è impegnata a mettere in atto.

Gli input devono essere adeguati, in relazione alle finalità della progettazione e sviluppo, completi e univoci. Eventuali conflitti fra gli input alla progettazione e sviluppo devono essere risolti.

### **8.3.4 Controlli della progettazione e sviluppo**

La BG deve effettuare controlli sul processo di progettazione e sviluppo in modo da assicurare che siano definiti i risultati da conseguire e siano condotti riesami allo scopo di valutare la capacità dei risultati della progettazione e sviluppo di soddisfare i requisiti.

La BG deve inoltre assicurare che:

- siano condotte attività di verifica per assicurare che gli output della progettazione e sviluppo soddisfino i requisiti di input.
- siano condotte attività di validazione per assicurare che i prodotti e servizi risultanti soddisfino i requisiti per l'applicazione specificata o per l'utilizzo previsto
- sia intrapresa ogni azione necessaria su problemi determinati durante i riesami o le attività di verifica e validazione
- siano conservate le informazioni documentate di tali attività

### **8.3.5 Output della progettazione e sviluppo**

La BG deve assicurare che gli output della progettazione e sviluppo soddisfino i requisiti di input e siano idonei per i successivi processi di erogazione di prodotti e servizi.

La BG deve assicurare che gli output della progettazione e sviluppo comprendano o facciano riferimento ai requisiti di monitoraggio e misurazione, per quanto appropriato, e ai criteri di accettazione e che specifichino le caratteristiche dei prodotti e servizi che sono essenziali per le relative finalità previste e per la loro sicura e appropriata erogazione.

### **8.3.6 Modifiche della progettazione e sviluppo**



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

La BG deve identificare, riesaminare e tenere sotto controllo le modifiche effettuate durante o successivamente alla progettazione e sviluppo di prodotti e servizi, nella misura necessaria per assicurare che non vi siano impatti negativi sulla conformità ai requisiti.

La BG deve conservare informazioni documentate relative: alle modifiche alla progettazione e sviluppo, ai risultati dei riesami, alle autorizzazioni delle modifiche ed alle azioni intraprese per prevenire eventuali impatti negativi

#### **8.4 Controllo dei processi, prodotti e servizi forniti dall'esterno**

Il Direttore/Responsabile deve definire e documentare le politiche e le procedure di acquisizione di strumentazione, reagenti e servizi che possono influenzare la qualità dei servizi/prodotti forniti dalla BG. Pertanto devono essere stabiliti i criteri per la selezione, la valutazione e la rivalutazione dei fornitori. Devono essere mantenuti l'elenco dei fornitori, le registrazioni dei risultati delle valutazioni e delle eventuali modifiche. Le procedure devono tenere conto dei regolamenti della propria struttura sanitaria e/o della regione di afferenza.

Deve essere conservata la documentazione relativa alle modalità di acquisizione dei prodotti/servizi e di ogni azione che scaturisca dalle valutazioni.

La BG deve determinare i controlli da attuare sui processi, prodotti e servizi forniti dall'esterno, quando:

- a) prodotti e servizi di fornitori esterni sono destinati ad essere incorporati nei prodotti e servizi della BG
- b) prodotti e servizi sono forniti direttamente all'utente da fornitori esterni, per conto della BG
- c) un processo o una sua parte, viene fornito da un fornitore esterno, quale esito di una decisione della BG.

La BG può fare riferimento a strutture esterne di supporto per il completamento di servizi non eseguibili in sede. In questi casi, deve essere predisposta una procedura di selezione e di controllo delle strutture esterne che devono essere in possesso di un SGQ certificato o accreditato.

Qualora la BG affidi all'esterno processi e/o servizi, si deve assicurare che i processi, prodotti e servizi forniti dall'esterno non influenzino negativamente la capacità della stessa di rilasciare con regolarità prodotti e servizi conformi. La BG deve assicurare che i processi forniti dall'esterno rimangano sotto il controllo del proprio SGQ e deve definire sia i controlli che essa intende applicare al fornitore esterno, sia quelli che intende applicare agli output risultanti.

Gli accordi con le strutture esterne di riferimento devono essere regolati da accordi scritti rivisti periodicamente per assicurare che:

- a. i requisiti, comprese le procedure, siano adeguatamente definiti, documentati e compresi
- b. la struttura di riferimento sia in grado di soddisfare i requisiti e che non vi siano conflitti



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

di interesse

- c. le responsabilità professionali in riferimento ai potenziali risultati dei servizi siano chiaramente definite.

Devono essere presenti procedure concordate comprendenti, fra l'altro, la gestione del consenso informato e l'autorizzazione al trattamento dei dati genetici, la modalità di trasporto, di consegna dei campioni e i tempi relativi ed eventuale audit di seconda parte.

La BG deve mantenere la registrazione dei campioni inviati presso strutture esterne di riferimento e deve conservare un duplicato dei report concernenti le attività svolte sui suddetti campioni. Devono essere concordate con le strutture di supporto le rispettive responsabilità per quanto riguarda le attività svolte sui campioni.

Devono essere mantenute le registrazioni dei risultati del riesame dell'accordo e delle azioni conseguenti al riesame, compresi eventuali cambiamenti significativi e argomentazioni pertinenti. Le eventuali modifiche devono essere comunicate a tutte le parti interessate.

La BG deve:

- a) tenere in considerazione:
- 1) l'impatto potenziale dei processi, prodotti e servizi forniti dall'esterno sulla capacità della BG di soddisfare con regolarità i requisiti del cliente e quelli cogenti applicabili
  - 2) l'efficacia dei controlli attuati dal fornitore esterno
- b) determinare le verifiche o altre attività, necessarie ad assicurare che i processi, prodotti e servizi forniti dall'esterno soddisfino i requisiti.

La BG deve assicurare l'adeguatezza dei requisiti specificati prima della loro comunicazione al fornitore esterno.

Qualora la BG intenda effettuare un Audit presso le sedi del fornitore deve specificare le disposizioni per la verifica e la modalità per la consegna del prodotto/servizio

## **8.5 Produzione ed erogazione dei servizi**

### **8.5.1 Controllo della produzione e dell'erogazione dei servizi**

La BG deve attuare la produzione e l'erogazione dei servizi in condizioni controllate. Le condizioni controllate devono comprendere, per quanto applicabile:

- a) la disponibilità di informazioni documentate che definiscano:
- 1) le caratteristiche dei prodotti dei servizi da erogare o delle attività da eseguire
  - 2) i risultati da conseguire
- b) la disponibilità e l'utilizzo di idonee risorse per il monitoraggio e la misurazione
- c) l'attuazione di attività di monitoraggio e misurazione in fasi appropriate, per verificare che i



criteri per il controllo dei processi o degli output, e i criteri di accettazione di prodotti e servizi, siano stati soddisfatti

- d) l'utilizzo di infrastrutture e ambienti idonei per il funzionamento dei processi
- e) la designazione di persone competenti, comprese le eventuali qualifiche richieste
- f) la validazione, e periodica rivalidazione, della capacità di conseguire i risultati pianificati per i processi di produzione e di erogazione dei servizi
- g) la validazione, e periodica rivalidazione, della integrità/qualità dei campioni conservati
- h) i dati relativi alla periodica rivalidazione, della integrità/qualità dei campioni conservati, riportati su format dedicati (con data e ora riportati secondo norma ISO 8601)
- i) l'attuazione di attività di distribuzione/consegna del materiale biologico in deposito ed eventuale attività post- consegna.
- j) l'attuazione di azioni atte a prevenire l'errore umano

La BG è finalizzata all'Accettazione, Preparazione, Conservazione e Distribuzione di materiale biologico umano e le relative informazioni.

#### 8.5.1.1 Accettazione

La BG deve definire e disporre di procedure documentate, delle norme e delle linee guida prese a riferimento per la gestione dell'accettazione del campione.

Il modulo di richiesta, di accettazione e conservazione del campione, deve contenere informazioni sufficienti per tracciare partecipante ed inviante, oltre a fornire dati clinici utili per l'esecuzione del servizio.

Il modulo di richiesta, cartaceo o elettronico, deve consentire l'inserimento almeno dei seguenti dati:

- a) dati anagrafici del partecipante (es. nome e cognome e data di nascita)
- b) identificazione univoca del campione
- c) nome o altro identificativo dell'inviante e della Struttura di appartenenza (se applicabile)
- d) informazioni relative al partecipante (dati clinici, genetici, ecc.)
- e) tipologia di campione
- f) data di prelievo
- g) data di invio alla BG
- h) data di arrivo del campione alla BG
- i) nominativo dell'operatore ricevente.



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

Quando la BG non è responsabile della raccolta/prelievo del campione, questo deve essere documentato.

Devono essere presenti procedure per l'accettazione dei campioni.

Devono essere presenti e attuate procedure per ricevere, spedire/distribuire il materiale biologico con modalità tali da:

- a) garantire condizioni appropriate di raccolta, conservazione e trasporto per preservare l'integrità del campione biologico in ingresso
- b) garantire condizioni appropriate di trasporto per preservare l'integrità del campione biologico in uscita
- c) non compromettere la sicurezza di chi li trasporta, del personale che li riceve, di terzi;

La BG deve garantire la corretta identificazione e tracciabilità dei campioni mediante:

- a) l'assegnazione al campione di un codice univoco
- b) la tracciabilità del campione durante tutte le fasi del percorso, dalla ricezione, alla preparazione, alla conservazione e alla distribuzione.

Tutte le eventuali aliquote del campione devono essere tracciabili ed identificabili rispetto al campione primario originale.

In assenza di corretta identificazione dei campioni in ingresso, questi non devono essere accettati o processati dalla BG. In caso di incertezza nella identificazione di un campione critico (per i rischi associati alla ripetizione o per l'impossibilità di effettuare un secondo prelievo) la BG può scegliere di processare il materiale, ma di non consentirne il suo utilizzo, fino a quando il richiedente o la persona responsabile della raccolta non si sarà assunta la responsabilità di confermare l'identità del campione e avrà posto la sua firma sul modulo di richiesta.

Qualora questo requisito non fosse soddisfatto, il dubbio sull'identità del campione dovrà essere segnalato nella scheda del campione stesso, che in attesa di dati certi non potrà essere utilizzato/distribuito.

I campioni ricevuti devono essere registrati in entrata secondo modalità codificate e devono essere definiti e documentati i criteri per l'accettazione o il rifiuto del campione.

Se un campione non conforme ai criteri di accettazione definiti dalla BG viene rifiutato o accettato con riserva la non-conformità deve essere segnalata per iscritto al richiedente e la BG deve tenere la registrazione delle non conformità. Deve essere tenuta la registrazione dei campioni rifiutati.

Devono essere definite le non conformità (NC) dei campioni in ingresso ed il trattamento delle stesse. Le NC devono essere monitorate a frequenza definita (almeno una volta all'anno).



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

Quando applicabile, deve essere considerato parte integrante dell'attività della BG il colloquio per la raccolta del consenso informato, che deve sempre accompagnare il campione biologico.

Il consenso deve essere firmato dall'interessato o da un rappresentante legale, e controfirmato dal personale qualificato ed abilitato alla raccolta del consenso stesso.

Il consenso informato, approvato dal Comitato Etico locale, deve essere rispondente ai requisiti di legge ed essere specifico per la BG.

### 8.5.1.2 Preparazione e Trattamento

Devono essere presenti istruzioni che descrivano, per ciascuna fase, le metodiche e gli strumenti utilizzati, le strategie di validazione dei risultati delle fasi di preparazione e trattamento dei campioni e dei dati.

La documentazione deve comprendere:

- a) specifiche del tipo di campione
- b) strumentazione e reagenti necessari
- c) fasi procedurali
- d) procedure di controllo di qualità
- e) interferenze con la qualità del risultato (contaminazione con batteri, funghi, micoplasmi; degradazione acidi nucleici, ecc.)
- f) modalità per la valutazione dei risultati

La documentazione sopra riportata deve essere monitorata ed aggiornata periodicamente.

I dati relativi al periodico monitoraggio ed aggiornamento, devono essere riportati su format dedicati (con data e ora riportati secondo norma ISO 8601).

Le procedure di preparazione utilizzate dalla BG devono far riferimento a normative, linee guida o raccomandazioni elaborate a livello nazionale o internazionale o a pubblicazioni scientifiche in riviste sottoposte a *peer-review*.

Istruzioni per l'uso di strumenti/reagenti fornite dal produttore possono essere impiegate a patto che corrispondano esattamente alle tecniche adottate dalla BG. Se sono anche in parte modificate, devono essere validate prima del loro utilizzo. Ogni variazione deve essere confermata secondo procedura di validazione. Il Direttore/Responsabile della BG o suo delegato ha la responsabilità di controllare che la raccolta delle istruzioni operative sia completa, aggiornata e verificata periodicamente.

La BG deve indicare in dettaglio la tipologia e la metodologia utilizzata; i tessuti utilizzati con relative modalità di raccolta, trasporto, conservazione.

Per l'esecuzione delle diverse attività si fa riferimento agli Standard e Linee Guida nazionali e/o internazionali inerenti.



### 8.5.1.3 Conservazione

La BG deve avere procedure documentate per la corretta conservazione che includano almeno:

- etichette con identificatore unico
- tipo di contenitore e condizioni ambientali adeguate per il mantenimento del materiale biologico
- adeguato sistema di tracciabilità
- sistema di backup a breve termine, per garantire le condizioni di conservazione in caso di emergenza
- le temperature idonee dei campioni durante lo stoccaggio degli stessi, mediante l'utilizzo di apparecchiature di misura che permettano di avere sia una lettura istantanea della temperatura che di monitorarne l'andamento nel corso del tempo (es. data-logger). Deve essere presente un programma per il loro controllo e taratura. (vedere punto 7.1.5)

La BG deve predisporre locali e procedure in modo da ridurre al minimo il rischio di contaminazione e garantire le condizioni per l'integrità del materiale biologico.

La BG deve predisporre documenti e procedure idonee per gestire la possibile richiesta del partecipante/soggetto di ritirare il proprio campione e revocare o modificare il consenso all'utilizzo dei dati associati.

La BG deve contemplare un piano di emergenza che assicuri il mantenimento delle condizioni di conservazione del materiale biologico anche in caso di eventi avversi/pericolosi.

### 8.5.1.4 Distribuzione materiale biologico

La richiesta per l'utilizzo dei campioni conservati nella BG deve avvenire tramite un processo definito da specifica procedura.

La BG deve disporre di procedure per la gestione delle richieste e distribuzione dei campioni (Material Transfer Agreement: MTA, Data Transfer Agreement: DTA) e per la preparazione dei campioni stessi, da inviare ai richiedenti.

La richiesta da parte del partecipante del campione stesso o di un suo familiare (come previsto dalla normativa vigente del Garante della Privacy) avviene tramite richiesta formale.

La richiesta per l'utilizzo dei campioni conservati nella BG deve essere riservata agli stessi partecipanti/soggetti e alle loro famiglie, a clinici per diagnosi "a posteriori" ed a ricercatori, operanti in strutture qualificate, che ne esplicitino l'utilizzo tramite apposito modulo.



Quando la richiesta, sottoposta alla valutazione dal Direttore/Responsabile della BG viene ritenuta idonea, si procederà all'invio del campione codificato, accompagnato dalla relativa scheda tecnica informativa.

Nessun campione è spedito in assenza dell'appropriata richiesta firmata.

In caso di richieste particolari, il Direttore/Responsabile della BG può avvalersi di supervisor esterni (es. esperti di settore, comitato etico,) prima di accogliere o respingere la domanda.

Inoltre deve essere richiesta la conferma, controfirmata dal destinatario, del ricevimento e dello stato del campione.

Devono essere mantenute le documentazioni di richiesta campioni e le informazioni documentate relative alle azioni intraprese per la distribuzione dei campioni. Queste devono contenere la data, il nominativo del componente dello staff della BG che ha effettuato l'attività e della persona e/o della Struttura che ha ricevuto i campioni e le informazioni sugli stessi.

Il richiedente di un campione deve compilare il modulo predisposto allo scopo dalla BG, tramite cui fornisce le seguenti informazioni:

- a) nome, indirizzo, struttura di appartenenza, numero di telefono, fax e indirizzo di posta elettronica
- b) tipo di campione richiesto
- c) motivazione dell'utilizzo del campione, tramite breve descrizione (diagnosi o progetto di ricerca, rationale e finalità dello stesso).

Firmando il modulo di richiesta, il richiedente dichiara di essere a conoscenza e di accettare i seguenti punti, riportati sul modulo stesso:

- a) il materiale non può essere usato per scopi commerciali a fine di lucro diretto
- b) il materiale non può essere ridistribuito ad altri senza permesso scritto del responsabile della BG
- c) in caso di pubblicazione dei risultati ottenuti usando il materiale conservato nella BG, gli autori si impegnano a citare la provenienza dei campioni, a ringraziare per il servizio e a inviare una copia della pubblicazione alla BG.

La BG deve definire la corretta modalità di consegna dei campioni e riportare indicazione delle strutture di riferimento per l'eventuale continuità assistenziale post consegna.

La Distribuzione del campione deve contemplare un report che riporti:

- L'identificativo della BG con la denominazione legale dell'Ente di appartenenza, indirizzo, il





Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

nominativo del Direttore/Responsabile della BG

- data di invio
- ID del report
- ID del campione
- tipo di campione e quantità
- metodi usati per la preparazione e conservazione del materiale biologico
- condizioni di conservazione
- risultati dei test effettuati, quando appropriato
- numerazione delle pagine che riporta la pagina corrente sul totale delle pagine del report
- data, identificativo e firma di chi ha compilato il report.

La distribuzione dei campioni è gratuita (il “cost recovery”, come da indicazione ministeriale, può solo coprire eventuali spese dirette per il materiale e la spedizione).

#### 8.5.1.5 Validazione e Verifica dei metodi

La BG deve usare metodi validati o verificati per tutte le attività critiche che riguardano tutti gli stadi del ciclo vitale del materiale biologico.

- Validazione: quando la BG utilizza metodi messi a punto direttamente dalla BG (in house) deve assicurare che questi metodi siano validati, che vi sia evidenza documentale e che le relative informazioni documentate sia conservate e reperibili.
- Verifica: quando la BG utilizza metodi validati, usati senza modifiche, questi devono essere verificati dalla BG stessa prima dell’utilizzo, per dimostrare la capacità di ottenere i risultati attesi dal metodo stesso. Deve esserci evidenza documentale della verifica e le relative informazioni documentate devono essere conservate e reperibili.

#### 8.5.1.6 Controllo dei reagenti, del materiale di consumo e della strumentazione

Devono essere definiti i criteri e le procedure per la conservazione dei reagenti e del materiale di consumo. Deve essere presente un sistema di controllo del magazzino e un sistema di inventario dei materiali che consenta la registrazione per un periodo di tempo definito.

Il sistema deve prevedere la registrazione di:

- a) numero di lotto dei reagenti e dei materiali
- b) numero di lotto dei materiali di controllo e di calibrazione e taratura
- c) data di arrivo di tutti i prodotti in BG
- d) data di inizio del loro utilizzo
- e) data di scadenza.

Tutta questa documentazione deve essere verificata periodicamente dal Direttore/Responsabile o da un suo delegato.



La BG deve definire i criteri e le procedure per l'ispezione, l'accettazione e la non accettazione del materiale in arrivo. Allo stesso modo, devono essere definiti i criteri di priorità e procedure per la distribuzione.

La strumentazione, i reagenti ed il materiale di consumo non devono essere impiegati fino a quando non sia stata verificata la conformità con gli standard e i requisiti di riferimento (può essere utilizzata in alternativa la documentazione del fornitore che ha soddisfatto il proprio SGQ).

In merito alla Strumentazione si fa riferimento al punto: 7.1.5.3 del presente Standard.

### **8.5.2 Identificazione e rintracciabilità - Garanzia della qualità della BG**

La BG deve utilizzare mezzi idonei per identificare gli output, quando ciò è necessario per assicurare la conformità dei prodotti e dei servizi e deve identificare lo stato degli output a fronte dei requisiti di monitoraggio e misurazione, durante tutta la produzione e l'erogazione dei servizi. Quando la rintracciabilità è un requisito la BG deve tenere sotto controllo l'univoca identificazione degli output e deve conservare le informazioni documentate necessarie a consentire detta rintracciabilità.

Devono essere presenti procedure scritte di identificazione e tracciabilità dei campioni che consentano di:

- c) attribuire al campione il codice univoco della BG
- d) tracciare il campione durante tutte le fasi del percorso, dalla ricezione, alla preparazione, alla conservazione e alla distribuzione.
- e) tutte le eventuali aliquote del campione devono essere tracciabili ed identificabili rispetto al campione primario originale

La BG deve stabilire ed implementare procedure per il controllo di qualità (CQ) per ciascuna attività.

La BG deve pianificare ed attuare CQ ad intervalli temporali programmati ed averne evidenza documentata.

La BG deve eseguire gli appropriati CQ del materiale biologico da distribuire anche in relazione agli scopi di utilizzo dello stesso (verifica vitalità cellulare, contaminazione, ecc.)

La BG deve progettare un sistema di CQ che consenta di verificare il raggiungimento degli obiettivi desiderati. Gli obiettivi di qualità devono essere definiti anche in accordo con le linee guida, le buone pratiche e le raccomandazioni più aggiornate, nazionali e internazionali.

Ove necessario e possibile, la BG deve identificare, analizzare le cause, prevenire il ripetersi di eventuali insuccessi attraverso il controllo delle variabili strumentali, ambientali, del campione, e all'avvicendamento degli operatori, ecc.



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

Devono pertanto essere definite e tracciabili l'attività di calibrazione, di taratura della strumentazione e le altre variabili che possono condizionare i risultati.

La BG deve effettuare sistemi di controllo di qualità interni (CQI). Per ogni attività riportata nelle varie fasi, devono essere analizzati, ad intervalli definiti, gli indicatori identificati dalla BG stessa e quelli del presente Standard. I dati emersi dai CQI possono essere aggiornati con dati proposti da altri documenti nazionali ed internazionali.

E' opportuno inoltre che la BG partecipi a programmi di confronto inter-struttura e, ove possibile, a programmi di verifica esterna di qualità (VEQ). Nel caso in cui non sia disponibile un programma formale inter-struttura o VEQ la BG deve mettere a punto un meccanismo che consenta di determinare l'accuratezza dei processi inerenti il materiale biologico e dei dati.

La BG deve pertanto mettere a punto un meccanismo che consenta di determinare l'accuratezza dei processi relativi alle varie fasi e assicurare l'analisi periodica dei risultati dei CQ per valutare il trend ed usarlo come input per il miglioramento.

Qualora non venissero raggiunti gli obiettivi di qualità previsti, deve essere attuata l'analisi delle cause e la verifica dei processi coinvolti, devono essere adottate le opportune azioni correttive e preventive e informati i partecipanti/soggetti dei limiti riscontrati per valutarne l'idoneità alla conservazione/utilizzo.

Controllo di Qualità dei dati: La BG deve identificare i dati critici, e stabilire la documentazione e le procedure necessarie per il controllo di qualità dei dati stessi (vedere punto 7.1.4.2: *Sistema informatico*).

Vi deve essere evidenza documentata delle azioni intraprese in ambito di CQ.

Il Direttore/Responsabile, direttamente o attraverso delegati, deve verificare i risultati dei percorsi della BG e deve partecipare alla implementazione degli eventuali interventi correttivi da intraprendere.

### **8.5.3 Proprietà che appartengono agli utenti o ai fornitori esterni**

La BG deve avere cura delle proprietà dell'utente (es. documentazione clinica, referti di diverse indagini) o del fornitore esterno, quando sono depositate o vengono utilizzate dalla BG stessa. La BG deve identificare, verificare, proteggere e salvaguardare la proprietà dell'utente o del fornitore esterno, messa a disposizione per essere utilizzata o per essere incorporata nei prodotti e servizi. Se per qualsiasi motivazione le proprietà o parte di esse vengono smarrite o danneggiate o non sono più utilizzabili, la BG deve riferire l'evento all'utente o al fornitore esterno e conservare informazioni documentate su quanto accaduto. Le proprietà dell'utente possono comprendere proprietà intellettuali e dati personali.

### **8.5.4 Preservazione**



La BG deve preservare gli output durante la produzione e l'erogazione dei servizi, nella misura necessaria ad assicurarne la conformità ai requisiti.

#### **8.5.5 Attività post-consegna**

La BG deve soddisfare i requisiti relativi alle attività post-consegna associate ai prodotti e ai servizi. Nel determinare l'estensione delle attività post-consegna necessarie, la BG deve considerare: i requisiti cogenti, le potenziali conseguenze indesiderate associate ai propri prodotti e servizi, i requisiti dell'utente e le informazioni di ritorno da parte dell'utente.

La BG deve conservare copia della documentazione inerente l'acquisizione, la preparazione, il mantenimento, il deposito e la distribuzione dei campioni in modo tale che sia possibile il recupero immediato delle informazioni.

Deve essere stabilito il tempo in cui le informazioni relative a tali documenti saranno disponibili e questo deve essere comunicato all'utente. Inoltre la BG deve rispettare le specifiche prescrizioni per la conservazione dei dati genetici regolamentate dalla legislazione vigente.

#### **8.5.6 Controllo delle modifiche**

La BG deve riesaminare e tenere sotto controllo le modifiche alla produzione o all'erogazione dei servizi, nella misura necessaria ad assicurare la continua conformità ai requisiti.

La BG deve conservare informazioni documentate che descrivano i risultati dei riesami delle modifiche, le persone che autorizzano la modifica e ogni azione necessaria derivante dal riesame.

### **8.6 Rilascio di prodotti e servizi**

La BG deve attuare, in fasi appropriate, quanto pianificato per verificare che i requisiti dei prodotti e dei servizi siano stati soddisfatti.

Il rilascio dei prodotti e l'erogazione dei servizi all'utente non devono essere effettuati prima che quanto pianificato sia stato completato in modo soddisfacente, salvo diversa approvazione da parte del Direttore/Responsabile. La BG deve conservare informazioni documentate circa il rilascio dei prodotti e servizi, tali informazioni devono comprendere l'evidenza della conformità e la riferibilità alla responsabilità al rilascio.

### **8.7 Controllo degli output non conformi**



### **8.7.1**

La BG deve assicurare che gli output non conformi ai requisiti siano identificati e tenuti sotto controllo, in modo da prevenirne l'utilizzo o la consegna involontaria.

La BG deve intraprendere azioni appropriate in base alla natura della non conformità e al suo effetto sulla conformità dei prodotti e dei servizi. Ciò si deve applicare anche ai prodotti e servizi riscontrati non conformi dopo la consegna dei prodotti, durante o dopo l'erogazione dei servizi.

La BG deve trattare gli output non conformi in uno o più dei modi seguenti:

- a) correzione
- b) segregazione, contenimento, restituzione o sospensione della fornitura di prodotti ed erogazione di servizi
- c) informazione all'utente
- d) ottenimento di autorizzazioni per l'accettazione in concessione.

Quando gli output non conformi vengono corretti, deve essere verificata la conformità ai requisiti.

### **8.7.2**

La BG deve conservare informazioni documentate che:

- a) descrivano la non conformità
- b) descrivano le azioni adottate
- c) descrivano ogni concessione ottenuta
- d) identifichino l'autorità che decide le azioni in riferimento alla non conformità.

## **9 VALUTAZIONE DELLE PRESTAZIONI**

### **9.1 Monitoraggio, misurazione, analisi e valutazione**

#### **9.1.1 Generalità**

La BG deve pianificare e attuare processi di monitoraggio, di misurazione, di analisi e valutazione atti a dimostrare la conformità ai requisiti del servizio erogato; dimostrare e assicurare la conformità agli standard qualitativi definiti dalle Linee Guida nazionali ed internazionali oltre che al presente Standard.

La BG deve determinare cosa è necessario monitorare e misurare, i metodi necessari per assicurare risultati validi; inoltre deve definire i tempi di esecuzione di monitoraggi e misurazioni ed i tempi di analisi e valutazione. La BG deve conservare appropriate informazioni documentate quale evidenza dei risultati.

#### **9.1.2 Soddisfazione del cliente**



La BG deve avere modalità e strumenti per l'ascolto e la presa in carico delle esigenze del cliente/utente, richieste ed aspettative delle parti interessate, quando obbligatori per legge o ritenuti opportuni dal Direttore/Responsabile della BG. La BG deve monitorare la percezione dell'utente riguardo al grado in cui le sue esigenze e aspettative sono state soddisfatte. La BG deve determinare i metodi per ottenere, monitorare e riesaminare queste informazioni.

### **9.1.3 Analisi e valutazione**

La BG deve determinare, raccogliere ed esaminare periodicamente i dati per dimostrare l'idoneità, l'adeguatezza e l'efficacia del proprio SGQ e per valutare dove possa essere realizzato il miglioramento continuo del sistema stesso. Inoltre gli indicatori allegati al presente Standard devono essere monitorati costantemente e analizzati almeno in occasione del riesame del Direttore/Responsabile.

L'analisi dei dati deve riguardare almeno i seguenti aspetti:

- a) conformità di prodotti e servizi
- b) il grado di soddisfazione dell'utente
- c) le prestazioni e l'efficacia del sistema di gestione per la qualità (es. indicatori, VEQ, CQI, ecc.)
- d) se la pianificazione è stata condotta efficacemente
- e) l'efficacia delle azioni intraprese per affrontare i rischi e le opportunità
- f) l'aggiornamento delle procedure in accordo con le più recenti e linee guida e standard nazionali e/o internazionali
- g) le prestazioni dei fornitori esterni
- h) l'esigenza di miglioramenti del sistema di gestione per la qualità.

## **9.2 Audit interno**

### **9.2.1**

La BG deve condurre, almeno annualmente e ad intervalli pianificati, *audit* interni allo scopo di fornire informazioni per accertare se il SGQ è conforme ai requisiti propri della BG e ai requisiti del presente Standard SIGU ed è efficacemente attuato e mantenuto

### **9.2.2**

La BG deve pianificare, stabilire, attuare e mantenere uno o più programmi di audit comprensivi di frequenza, metodi, responsabilità, requisiti di pianificazione e reporting. Essi devono tenere in considerazione lo stato e l'importanza dei processi coinvolti e delle aree da sottoporre ad audit, i cambiamenti che influiscono sulla BG, aspetti di rilevanza critica per l'utente, così come i risultati di audit precedenti.



Le verifiche devono essere pianificate, organizzate e svolte da personale che ne abbia le competenze e designato formalmente dal Direttore/Responsabile, comunque estraneo alle attività che sono sottoposte a verifica per assicurare l'obiettività e l'imparzialità del processo di audit. Tali attività possono essere commissionate a personale esterno qualificato.

Deve essere predisposta una procedura documentata per definire le responsabilità e i requisiti per la pianificazione e per la conduzione degli *audit*, per raccogliere le registrazioni e per riferire sui risultati.

Devono essere mantenute registrazioni degli *audit* e dei loro risultati. Il Direttore/Responsabile dell'area sottoposta ad *audit* deve assicurare che ogni azione correttiva necessaria per eliminare le non conformità rilevate e le loro cause sia effettuata entro un concordato intervallo di tempo.

I risultati degli *audit* interni devono essere trasmessi al Direttore/Responsabile della BG per il Riesame dello stesso.

### **9.3 Riesame di direzione**

#### **9.3.1 Generalità**

Il Direttore/Responsabile della BG, al fine di garantire adeguatezza ed efficacia dei servizi erogati e l'allineamento agli indirizzi strategici, deve riesaminare ad intervalli pianificati il proprio SGQ.

#### **9.3.2 Input al riesame di direzione**

Il riesame di direzione deve comprendere le informazioni riguardanti:

- a) lo stato delle azioni derivanti da precedenti riesami di direzione
- b) i cambiamenti nei fattori esterni e interni che sono rilevanti per il SGQ
- c) le prestazioni di processo e le conformità di prodotti e servizi
- d) la misura del raggiungimento degli obiettivi per la qualità.
- e) gli indicatori di qualità per il monitoraggio delle attività specifiche delle BG (vedi allegato)
- f) i risultati degli audit interni e di parte terza
- g) lo stato delle non conformità e delle azioni correttive
- h) l'esito dei CQ della BG: CQI e altre ed eventuali forme di controllo inter-struttura o VEQ se presenti.
- i) le variazioni di volume, della tipologia e del carico di lavoro
- j) la rivalutazione annuale delle competenze del personale, inclusa la formazione- addestramento, secondo criteri stabiliti e in sinergia con il "piano di formazione" annuale, che deve dare priorità alla partecipazione ad eventi formativi attinenti alla materia
- k) la verifica periodica dei servizi prestati a utenti esterni finalizzati alla qualità percepita ed



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

espressa dagli utenti (ricercatori/clinici e pazienti)

- l) l'adeguatezza delle risorse
- m) l'efficacia delle azioni intraprese per affrontare rischi e le opportunità (vedere punto 6.1)
- n) le opportunità di miglioramento

### **9.3.3 Output del riesame di direzione**

Gli output del riesame di direzione devono comprendere decisioni e azioni relative a:

- a) opportunità di miglioramento
- b) ogni esigenza di modifica al SGQ
- c) risorse necessarie
- d) valutare e monitorare la qualità e l'appropriatezza del contributo specifico che la BG svolge per l'utente

Le registrazioni dei riesami del Direttore/Responsabile devono essere mantenute. I risultati e le azioni che nascono dal riesame della direzione devono essere comunicati al personale della BG.

Quando la BG è in fase di stabilizzazione o si verificano improvvise criticità i riesami della direzione devono avere una frequenza adeguata alla soluzione dei problemi.

## **10 MIGLIORAMENTO**

### **10.1 Generalità**

La BG deve determinare e selezionare opportunità di miglioramento e attuare ogni azione necessaria per soddisfare i requisiti dell'utente e accrescerne la soddisfazione.

Queste devono comprendere la correzione, la prevenzione o la riduzione degli effetti indesiderati; il miglioramento dei prodotti e dei servizi, per soddisfare i requisiti, così come per affrontare le esigenze e le aspettative future; il miglioramento delle prestazioni e dell'efficacia del sistema di gestione per la qualità.

### **10.2 Non conformità e azioni correttive**

#### **10.2.1**

Quando si verifica una non conformità (NC), comprese quelle che emergono dai reclami, la BG deve:

- a) reagire alla NC e, per quanto applicabile intraprendere azioni per tenerla sotto controllo e





Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

- correggerla ed affrontarne le conseguenze
- b) valutare l'esigenza di azioni per eliminare le cause della NC, in modo che non si ripeta o non si verifichi altrove:
    - 1) riesaminando e analizzando la NC
    - 2) determinando le cause della NC
    - 3) determinando se esistono o potrebbero verificarsi NC simili
  - c) attuare ogni azione necessaria
  - d) designare le responsabilità della soluzione del problema
  - e) riesaminare l'efficacia di ogni azione correttiva intrapresa
  - f) aggiornare, se necessario, i rischi e le opportunità determinati nel corso della pianificazione
  - g) effettuare, se necessario, modifiche al SGQ.

Le azioni correttive (AC) devono essere adeguate agli effetti delle NC riscontrate e commisurate ai rischi possibili

### **10.2.2**

La BG deve conservare informazioni documentate quale evidenza della natura delle NC e di ogni successiva azione intrapresa e dei risultati di ogni AC.

## **10.3 Miglioramento continuo**

La BG deve migliorare in modo continuo l'idoneità, l'adeguatezza e l'efficacia del SGQ.

La BG deve considerare i risultati dell'analisi e valutazione, e gli output del riesame di direzione, per determinare se ci sono esigenze od opportunità che devono essere considerate come parte del miglioramento continuo.

## **Bibliografia**



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

## SITI WEB DI RIFERIMENTO

ABMGG - American Board of Medical Genetics and Genomics. <http://www.abmgg.org/> (ultimo accesso 14/05/2022)

ACMG - American College of Medical Genetics and Genomics. <https://www.acmg.net> (ultimo accesso 14/05/2022)

ASHG - American Society of Human Genetics. <https://www.ashg.org/> (ultimo accesso 14/05/2022)

COE- Council of Europe - Human Rights and Biomedicine  
<https://www.coe.int/en/web/bioethics/home> (ultimo accesso 14/05/2022)

EASAC - European Academies Science Advisory Council. <https://easac.eu/> (ultimo accesso 14/05/2022)

ECA- European Cytogeneticists Associations. <https://e-c-a.eu/en/> (ultimo accesso 14/05/2022)

EMQN- European Molecular Genetics Quality Network. <https://www.emqn.org/> (ultimo accesso 14/05/2022)

ESHG - The European Society of Human Genetics. <https://www.eshg.org/> (ultimo accesso 14/05/2022)

GenQA- Genomics Quality Assessment. <https://www.emqn.org/> (ultimo accesso 14/05/2022)

GPDP- Garante per la Protezione dei Dati Personali. <https://www.garanteprivacy.it/> (ultimo accesso 14/05/2022)

ISO -International Organization for Standardization. <https://www.iso.org/> (ultimo accesso 14/05/2022)

Ministero della Salute. <https://www.salute.gov.it/>(ultimo accesso 14/05/2022)

NHS - National Health Service. <https://www.nhs.uk/> (ultimo accesso 14/05/2022)

OECD - Organisation for Economic Co-operation and Development. <https://www.oecd.org/> (ultimo accesso 14/05/2022)

SIGU - Società Italiana di Genetica Umana. <https://sigu.net/> (ultimo accesso 14/05/2022)

UK NEQAS- United Kingdom National External Quality Assessment Service. <https://ukneqas.org.uk/> (ultimo accesso 14/05/2022)

UNESCO - United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization.  
<https://www.unesco.org/> (ultimo accesso 14/05/2022)



## NORME SGQ

ISO 8601-1:2019, Date and time — Representations for information interchange

ISO/TS20658:2017, Medical laboratories- Requirements for collection, transport, receipt and handling of samples.

ISO/TR 22758:2020 Biotechnology - Biobanking - Implementation guide for ISO 20387

SA 8000: 2014, Certificazione Etica

UNI CEI EN ISO 20387:2020, Biotecnologie - Biobanking - Requisiti generali per il Biobanking

UNI CEI EN ISO/IEC 27001:2017, Information technology - Security technique - Information security management system - Requirements

UNI CEI EN ISO/IEC 27002:2017, Information technology - Security technique - Code of practice for information security controls

UNI EN ISO 15189:2013, Medical laboratories -- Requirements for quality and competence

UNI EN ISO 19011:2018, Linee guida per audit di sistemi di gestione

UNI EN ISO 22367:2020, Laboratori medici-Applicazione della gestione del rischio ai laboratori medici

UNI EN ISO 31000:2010, Gestione del Rischio-Principi e linee guida

UNI EN ISO 9000:2015, Sistema di Gestione per la Qualità - Fondamenti e Vocabolario

UNI EN ISO 9001:2015, Sistema di Gestione per la Qualità - Requisiti

UNI EN ISO14001:2015, Sistemi di gestione ambientale Requisiti e guida per l'uso

## BIBLIOGRAFIA CONSULTATA

- Linee Guida per le attività di Genetica Medica Accordo Stato Regioni/Ministero della salute, le Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano GU n.224 del 23/09/2004
- Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano “Attuazione delle linee guida per le attività di Genetica Medica” Rep. Atti n. 241/CSR del 26 novembre 2009



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

- Linee di indirizzo sulla genomica in sanità pubblica – Accordo della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Provincie Autonome di Trento e Bolzano, 13 marzo 2013
- “Intesa sul documento Piano per l’innovazione del Sistema Sanitario basata sulle scienze omiche” Conferenza Stato-Regioni del 26.10.2017. Repertorio Atti n.: 176/CSR
- Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici”: GU n.65 del 22 febbraio 2007; GU n.302 del 27 dicembre 2013 e successive modifiche
- Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici”: GU n. 159 del 11 Luglio 2011; <https://www.garanteprivacy.it/home/docweb/-/docweb-display/docweb/1822650>
- Regolamento UE n. 679/2016 *General Data Protection Regulation* (GDPR) <https://eur-lex.europa.eu/eli/reg/2016/679/oj?locale=it>
- Dlg 101 10 agosto 2018 <https://www.normattiva.it/uri-res/N2Ls?urn:nir:stato:decreto.legislativo:2018-08-10;101>
- Regole deontologiche per trattamenti a fini statistici o di ricerca scientifica pubblicate ai sensi dell’art. 20, comma 4, del d.lgs. 10 agosto 2018, n. 101 - 19 dicembre 2018 [9069637] <https://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/9069637>
- Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie - D.M. 279/2001
- DPR 483/1997 “Regolamento recante la disciplina concorsuale per il personale dirigenziale del Servizio sanitario nazionale” (GU n.13 del 17-1-1998 - Suppl. Ordinario n. 8 ) e successive modifiche
- DPR 484/1997 “Regolamento recante la determinazione dei requisiti per l'accesso alla direzione sanitaria aziendale e dei requisiti e dei criteri per l'accesso al secondo livello dirigenziale per il personale del ruolo sanitario del Servizio sanitario nazionale” (GU n. 13 del 17-1-1998 - Suppl. Ordinario n. 8) e successive modifiche
- D.Lgs 229/1999 "Norme per la razionalizzazione del Servizio sanitario nazionale, a norma dell'articolo 1 della legge 30 novembre 1998, n. 419. (GU n.165 del 16-7-1999 - Suppl. Ordinario n. 132)
- D.Lgs 502/1992 "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421" (GU n. 305 del 30 dicembre 1992) e successive modifiche e integrazioni
- Universal Declaration on Bioethics and Human Rights - UNESCO, 2005
- Presidenza del Consiglio dei Ministri Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie Linee Guida per la certificazione delle Biobanche, 09/04/2006
- Presidenza del Consiglio dei Ministri: Comitato Nazionale per la Biosicurezza e Biotecnologie e le Scienze della Vita: Biobanche e Centri per le risorse biologiche dei campioni umani, istituti a fini di ricerca: Programmazione regionale, linee guida per il riconoscimento/accreditamento; 02/11/2008
- Presidenza del Consiglio dei Ministri: Comitato Nazionale di Bioetica: Raccolta dei campioni biologici ai fini di ricerca: consenso informato, 16/02/2009
- Indicazioni del Ministero della Salute (Bussole IRCSS): Il Materiale Biologico, Settembre 2020 [https://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_3008\\_allegato.pdf](https://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_3008_allegato.pdf)



- OECD Creation and Governance of Human Genetic Research Databases, OECD. Paris. 2006
- OECD Best Practice Guidelines for BRCs 2007
- OECD Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Database (HBGRDs) 2009
- American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)  
TECHNICAL STANDARDS FOR CLINICAL GENETICS LABORATORIES (2021 Revision)  
[https://www.acmg.net/ACMG/Medical-Genetics-Practice-Resources/Genetics\\_Lab\\_Standards/ACMG/Medical-Genetics-Practice-Resources/Genetics\\_Lab\\_Standards.aspx?hkey=0e473683-3910-420c-9efb-958707c59589](https://www.acmg.net/ACMG/Medical-Genetics-Practice-Resources/Genetics_Lab_Standards/ACMG/Medical-Genetics-Practice-Resources/Genetics_Lab_Standards.aspx?hkey=0e473683-3910-420c-9efb-958707c59589)
- The interface of genomic information with the electronic health record: a points to consider statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)  
<https://www.nature.com/articles/s41436-020-0841-2.pdf>
- Linee Guida per le Biobanche Genetiche SIGU TELETHON-2003 (Analysis 2003)
- General Guidelines and Quality Assurance for Cytogenetics – European Cytogeneticists Association
- R. Hasting, R. Howell, F. Dagna Bricarelli, U. Kristoffersson, S. Cavani, 2012
- Guidelines and Quality Assurance for Acquired Cytogenetics: A common European framework for quality assessment for banded chromosome studies and molecular cytogenetic investigations of acquired abnormalities – European Cytogeneticists Association – R. Hastings, R. Howell, D. Betts, S. Porter, C. Haferlach, N. Dastugue, I. Radford-Weiss, H. Berna Beverloo, A. Simons, C. Mellink, S. Snijder, E. van den Berg-de Rooter, J. Schoumans, B. Espinet, R. Siebert, J. Couturier, A. Bernheim, F. Solé, I. Luquet, S. Stioui, S. Cavani - ECA Newsletter n. 31, January 2013
- The Italian National External Quality Assessment Program in Cytogenetics: 4 years of activity (2013-2016) following the introduction of poor performance criteria. M.C. de Stefano, G. Floridia, F. Censi, F. Tosto, M. Salvatore, A. Civolani, B. Crescenzi, D. Giardino, E. Lenzini, E. Lisi, F. Lonardo, M. Mancini, A. Novelli, G. Piombo, S. Stioui, and D. Taruscio. Ann Ist Super Sanità 2018 Vol. 54, No. 2: 109-116-
- European recommendations and quality assurance for cytogenomic analysis of haematological neoplasms. Leukemia. Rack KA, van den Berg E, Haferlach C, Beverloo HB, Costa D, Espinet B, Foot N, Jeffries S, Martin K, O'Connor S, Schoumans J, Talley P, Telford N, Stioui S, Zemanova Z, Hastings RJ. 2019 Aug;33(8):1851-1867. doi: 10.1038/s41375-019-0378-z
- An International System for Human Cytogenetic Nomenclature – ISCN 2020, J. Mc Gowan-Jordan, R.J. Hastings, S. Moore, S Karger, 2020 reprint in Cytogenetic and Genome Research vol 160, N. 7-8 2020
- 2012 best practices for repositories collection, storage, retrieval, and distribution of biological materials for research international society for biological and environmental repositories. *Biopreserv Biobank*. 2012 Apr;10(2):79-161. doi: 10.1089/bio.2012.1022.
- Annaratone L, De Palma G, Bonizzi G, Sapino A, Botti G, Berrino E, Mannelli C, Arcella P, Di Martino



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

S, Steffan A, Daidone MG, Canzonieri V, Parodi B, Paradiso AV, Barberis M, Marchiò C; Alleanza Contro il Cancro (ACC) Pathology and Biobanking Working Group. Basic principles of biobanking: from biological samples to precision medicine for patients. *Virchows Arch.* 2021 Aug;479(2):233-246. doi: 10.1007/s00428-021-03151-0

- Asslaber M, Zatloukal K. Biobanks: transnational, European and global networks. *Brief Funct Genomic Proteomic.* 2007 Sep;6(3):193-201. doi: 10.1093/bfgp/elm023.
- Betsou F, Bulla A, Cho SY, Clements J, Chuaqui R, Coppola D, De Souza Y, De Wilde A, Grizzle W, Guadagni F, Gunter E, Heil S, Hodgkinson V, Kessler J, Kiehntopf M, Kim HS, Koppandi I, Shea K, Singh R, Sobel M, Somiari S, Spyropoulos D, Stone M, Tybring G, Valyi-Nagy K, Van den Eynden G, Wadhwa L. Assays for Qualification and Quality Stratification of Clinical Biospecimens Used in Research: A Technical Report from the ISBER Biospecimen Science Working Group. *Biopreserv Biobank.* 2016 Oct;14(5):398-409. doi: 10.1089/bio.2016.0018.
- O'Connell A., Cortes S., Welsh A., Young M., Effingham G., McVean S., Leslie N., Allen P., Donnelly & J. Marchini 2018 The UK Biobank resource with deep phenotyping and genomic data. *Nature*, Vol. 562/7726, pp. 203-209, <http://dx.doi.org/10.1038/s41586-018-0579-z>
- Campbell LD, Astrin JJ, DeSouza Y, Giri J, Patel AA, Rawley-Payne M, Rush A, Sieffert N. The 2018 Revision of the ISBER Best Practices: Summary of Changes and the Editorial Team's Development Process. *Biopreserv Biobank.* 2018 Feb;16(1):3-6. doi: 10.1089/bio.2018.0001Coppola L, Cianflone A, Grimaldi AM, Incoronato M., Bevilacqua P., Messina F., Baseliace S., Soricelli A., Mirabelli P. and Salvatore M. . Biobanking in health care: evolution and future directions. *J Transl Med.* 2019;17(1):172. Published 2019 May 22. doi:10.1186/s12967-019-1922-3  
<https://translational-medicine.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/s12967-019-1922-3.pdf>
- Fransson MN, Rial-Sebbag E, Brochhausen M, Litton JE. Toward a common language for biobanking. *Eur J Hum Genet.* 2015 Jan;23(1):22-8. doi: 10.1038/ejhg.2014.45.
- Hawkins AK. Biobanks: importance, implications and opportunities for genetic counselors. *J Genet Couns.* 2010 Oct;19(5):423-9. doi: 10.1007/s10897-010-9305-1.
- Holub P, Swertz M, Reihls R, van Enkevort D, Müller H, Litton JE. BBMRI-ERIC Directory: 515 Biobanks with Over 60 Million Biological Samples. *Biopreserv Biobank.* 2016 Dec;14(6):559-562. doi: 10.1089/bio.2016.0088.
- Kinkorová J, Topolčan O. Biobanks in the era of big data: objectives, challenges, perspectives, and innovations for predictive, preventive, and personalised medicine. *EPMA J.* 2020 Jun 18;11(3):333-341. <https://doi.org/10.1007/s13167-020-00213-2>  
[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7429593/pdf/13167\\_2020\\_Article\\_213.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7429593/pdf/13167_2020_Article_213.pdf)
- Kinkorová J. Biobanks in the era of personalized medicine: objectives, challenges, and innovation: Overview. *EPMA J.* 2016 Feb 22;7(1):4. doi: 10.1186/s13167-016-0053-7.
- Linsen L, T'Joel V, Van Der Straeten C, Van Landuyt K, Marbaix E, Bekaert S, Ectors N. Biobank Quality Management in the BBMRI.be Network. *Front Med (Lausanne).* 2019 Jun 26;6:141. doi: 10.3389/fmed.2019.00141. <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fmed.2019.00141/full>



Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

- Litton JE. Launch of an Infrastructure for Health Research: BBMRI-ERIC. *Biopreserv Biobank*. 2018 Jun;16(3):233-241. doi: 10.1089/bio.2018.0027.
- Mora M, Angelini C, Bignami F, Bodin AM, Crimi M, Di Donato JH, Felice A, Jaeger C, Karcagi V, LeCam Y, Lynn S, Meznaric M, Moggio M, Monaco L, Politano L, de la Paz MP, Saker S, Schneiderat P, Ensini M, Garavaglia B, Gurwitz D, Johnson D, Muntoni F, Puymirat J, Reza M, Voit T, Baldo C, Bricarelli FD, Goldwurm S, Merla G, Pegoraro E, Renieri A, Zatloukal K, Filocamo M, Lochmüller H. The EuroBioBank Network: 10 years of hands-on experience of collaborative, transnational biobanking for rare diseases. *Eur J Hum Genet*. 2015 Sep;23(9):1116-23. doi: 10.1038/ejhg.2014.272. <https://www.nature.com/articles/ejhg2014272.pdf>
- Vaught J, Lockhart NC. The evolution of biobanking best practices. *Clin Chim Acta*. 2012 Oct 9;413(19-20):1569-75. doi: 10.1016/j.cca.2012.04.030.

## Indicatori specifici delle Biobanche Genetiche :

Gli Indicatori specifici delle Biobanche Genetiche sono riportati in un documento a sé stante dedicato SIGUCERT "Indicatori Specifici per le Biobanche Genetiche" <https://sigu.net/4551/>